Trilce
ACADEMIA

Curso: **BIOLOGÍA**

Tema: **CITOGENÉTICA**

Ciclo **Anual – San Marcos**

Semana: **19**

CONTENIDO

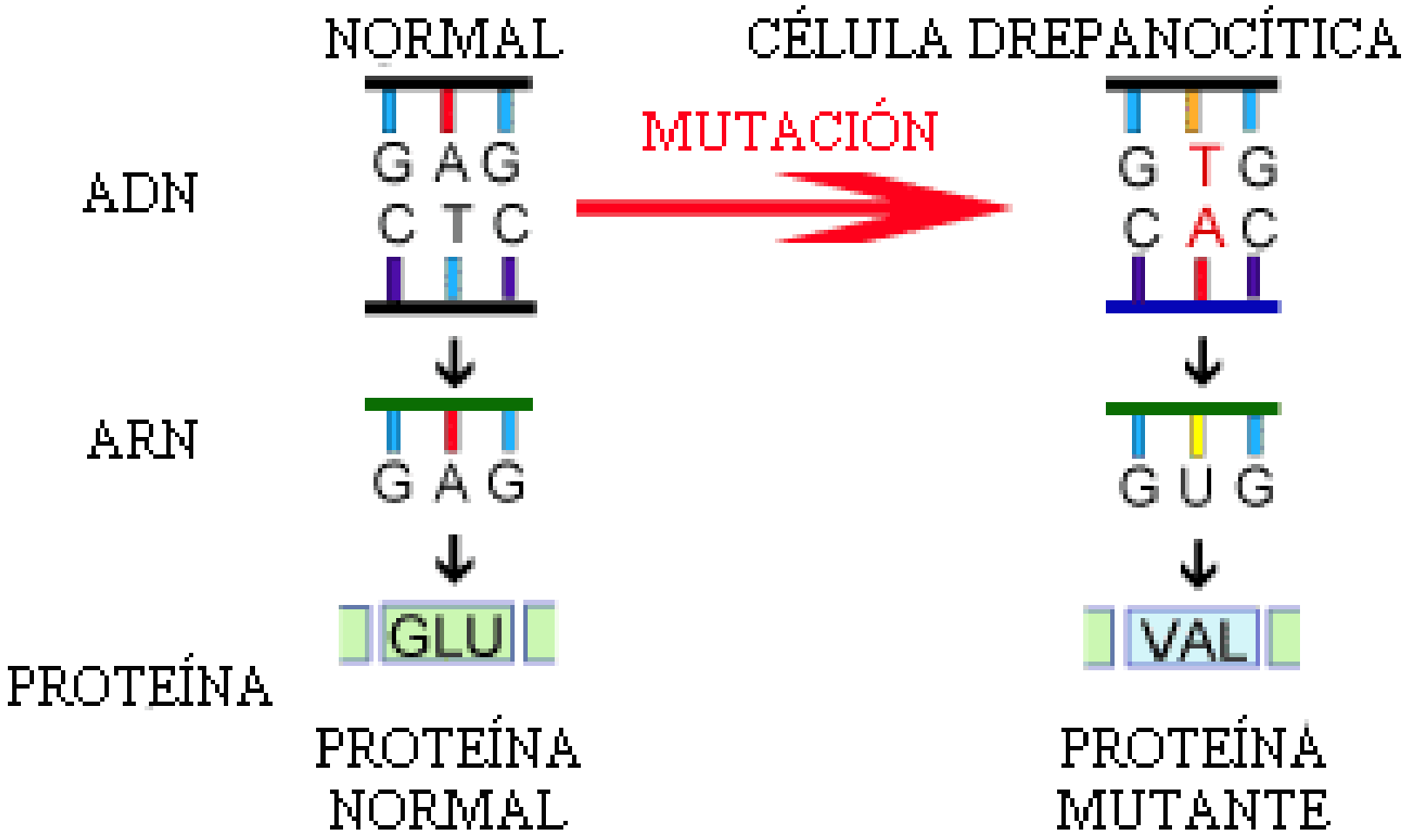
CITOGENÉTICA

- **Mutaciones**
  I. Definición
  II. Agentes mutagénicos
  III. Tipos de mutaciones
    - Según su origen
    - Según célula afectada
    - Según su extensión
- **Genética humana**
  I. Anomalías cromosómicas
    - Anomalías cromosómicas somáticas
    - Anomalías cromosómicas sexuales

Trilce ACADEMIA

MUTACIONES

- Cambio al azar provocado por agentes mutagénicos en el material genético.
- De probabilidad baja en organismos superiores.
- La mutaciones son no dirigidas y de efectos imprevistos.



Trilce ACADEMIA

AGENTES MUTAGÉNICOS

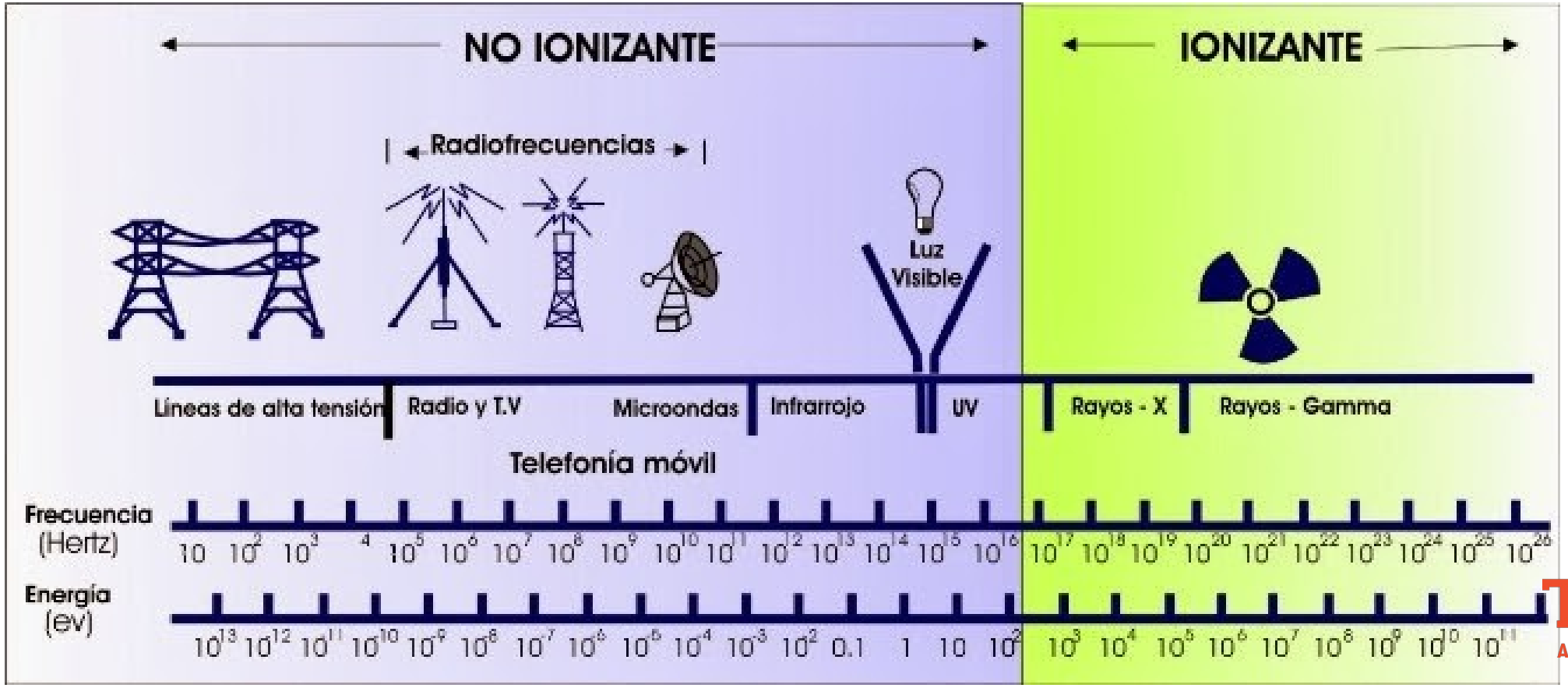
- agentes mutagénicos, también llamados mutágenos, son moléculas de distinta naturaleza que causan cambios en las bases que forman parte de las cadenas de ADN. De esta forma, la presencia de estos agentes amplifica la tasa de mutación en el material genético. Se clasifican en mutágenos físicos, químicos y biológicos.

Agentes Mutagénicos	
Físicos	Químicos
Rayos X	Yoduro de Potasio
Rayos Gamma	Sulfato de Cobre
Luz Ultravioleta	Sales de Plomo
Cambios de Temperatura	Uretano
Rayos Cósmicos	Gas Mostaza
	Acridina
	Peróxidos Orgánicos
	Colchicina

Trilce ACADEMIA

AGENTES FÍSICOS

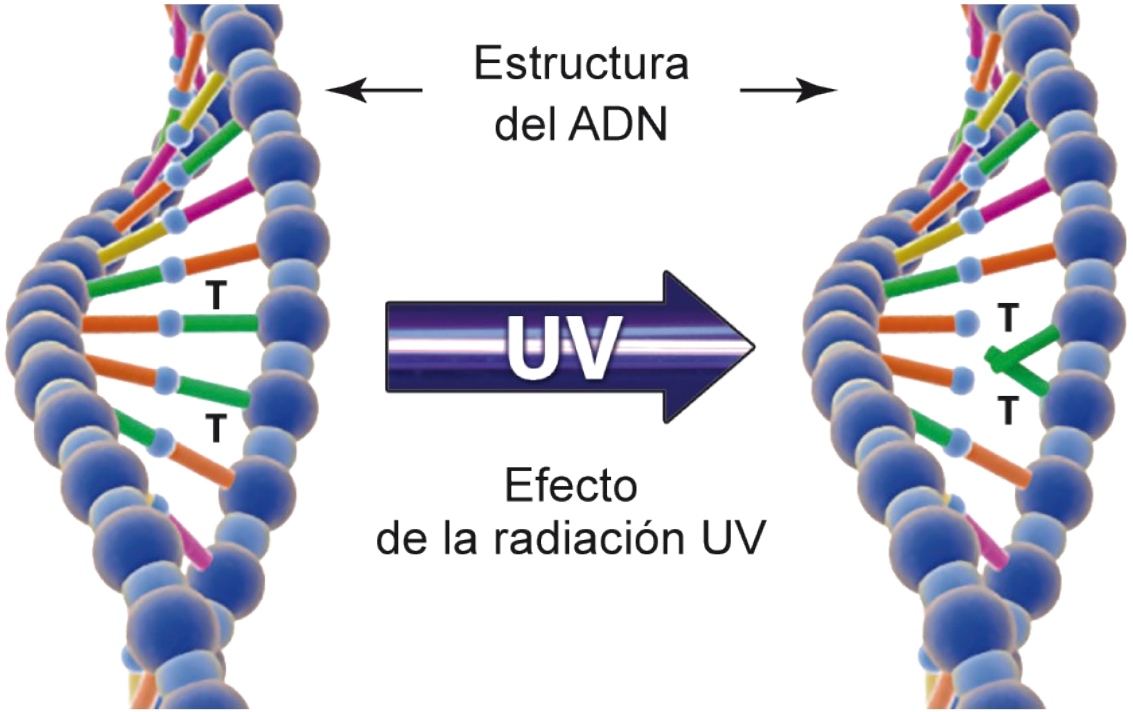
- Pueden ser causados por las radiaciones no ionizantes o ionizantes.

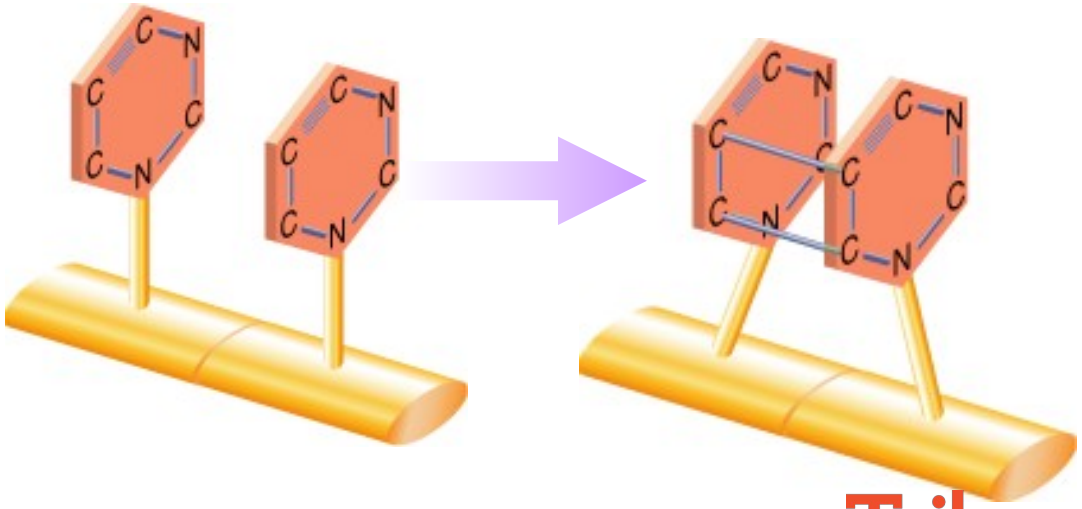


Trilce ACADEMIA

RADIACIONES NO IONIZANTES

- Dentro de esta categoría solo están la radiación ultravioleta.
- Provocan la formación de enlaces covalentes entre dos bases pirimidínicas contiguas, dando origen a dímeros.
- Los dímeros distorsionan la conformación del ADN inhibiendo la replicación





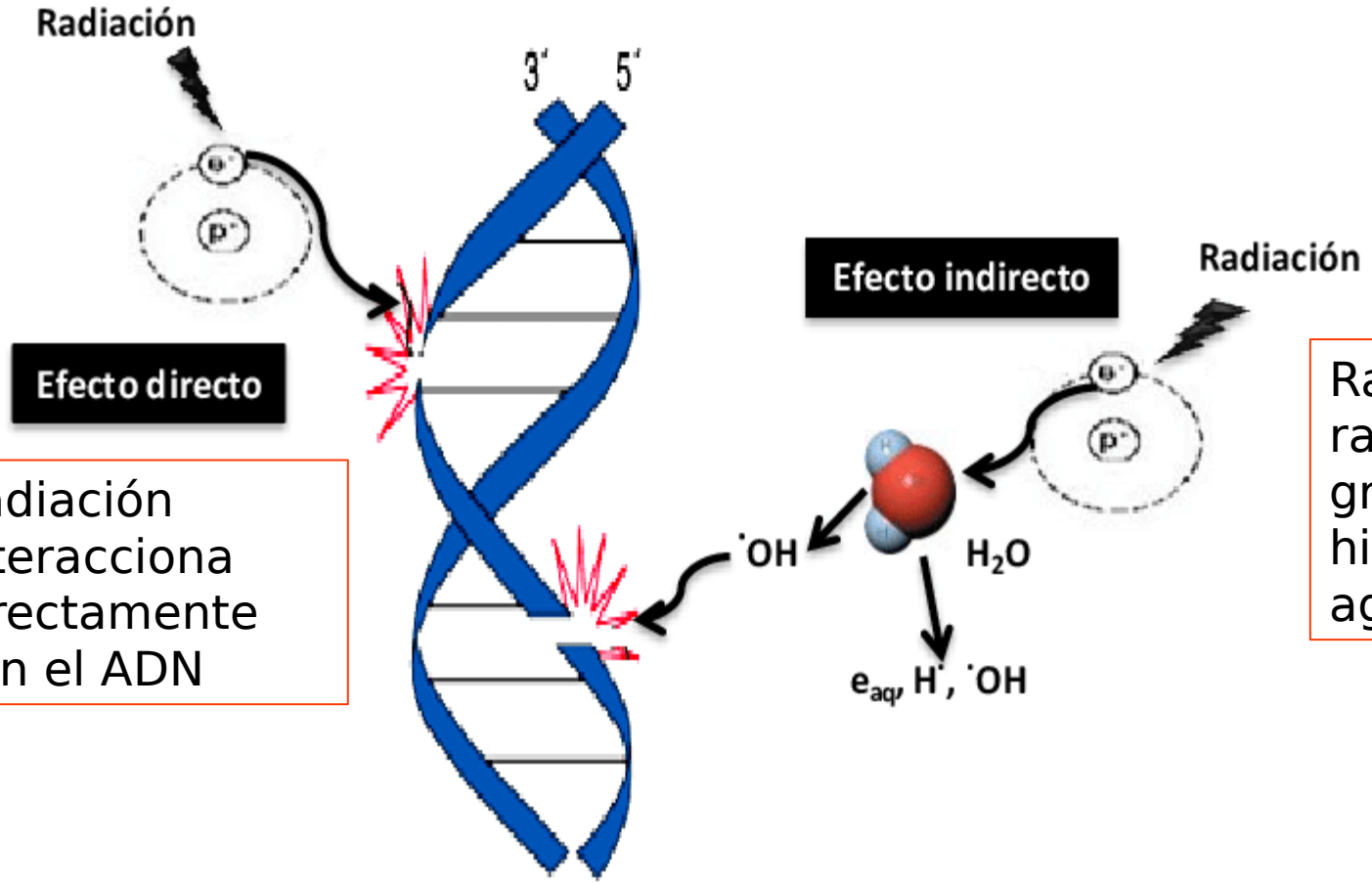
Trilce
ACADEMIA

RADIACIONES NO IONIZANTES

Trilce ACADEMIA

RADIACIONES IONIZANTES

- Pueden provocar la rotura de los cromosomas y modificar las bases nitrogenadas.



Radiación interacciona directamente con el ADN

Radiación crea radicales libres gracias a la hidrólisis de agua.

Trilce ACADEMIA

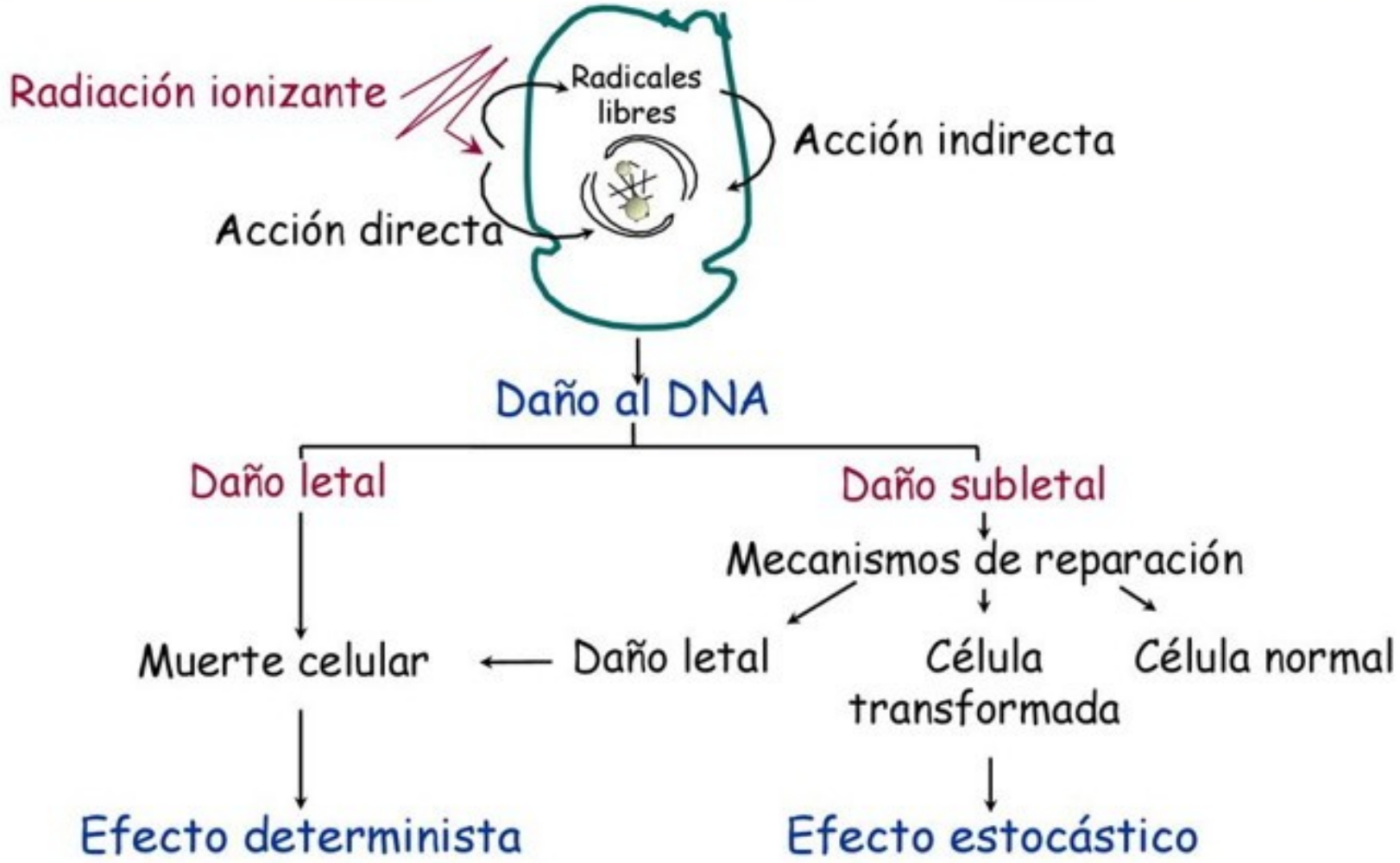
Radiaciones Ionizantes

Son un agente mutageno que puede provocar alteraciones genéticas de las células germinales y mutaciones posteriores

- Matan con rapidez las células en proliferación.
- Potente teratógeno.
- Explosiones atómicas en **Hiroshima y Nagasaki**: **28%** de abortos, **25%** dieron a luz a niños que no sobrevivieron el primer año y otro **25%** dieron a luz infantes que presentaban grabes anomalías congénitas que afectaban el S.N.C.

Trilce
ACADEMIA

EFECTOS BIOLÓGICOS DE LA RADIACIÓN



© CSN– 2009
Trilce ACADEMIA

EFECTOS BIOLÓGICOS DE LA RADIACIÓN

EFECTO DETERMINIST

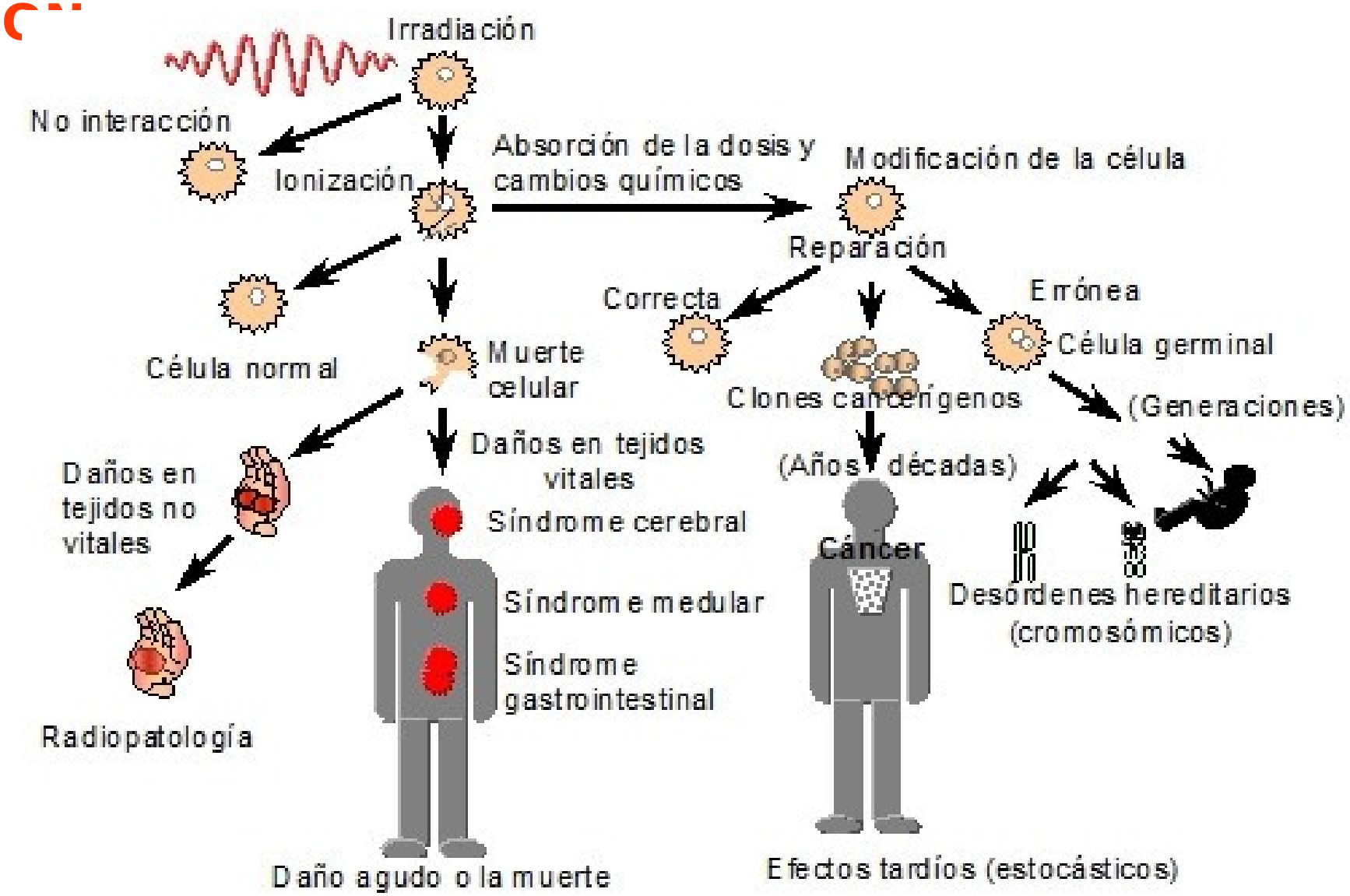
Es aquél cuya gravedad depende de la dosis de radiación, como por ejemplo “quemaduras” en la piel. La expresión “determinista” se debe a que ocurre con certeza una vez que se traspasa un umbral de dosis.

EFECTO ESTOCÁSTIC

Es aquel cuya probabilidad de que aparezca aumenta con la dosis de la radiación, pero la gravedad es la misma (no depende de la dosis), por ejemplo, el desarrollo de un cáncer. No hay umbral para los efectos estocásticos. La palabra estocástico significa algo que ocurre al azar y es de naturaleza aleatoria.

Trilce ACADEMIA

EFECTOS BIOLÓGICOS DE LA RADIACIÓN



Trilce ACADEMIA

AGENTES QUÍMICOS

- Ácido nitroso

Produce la desaminación de bases nitrogenadas. Por ejemplo, transforma la citosina en uracilo y la adenina en hipoxantina. Cuando el ADN se replica, se incorporan bases incorrectas, pues el uracilo se aparea con la adenina y la hipoxantina con la citosina.

- Agentes alquilantes

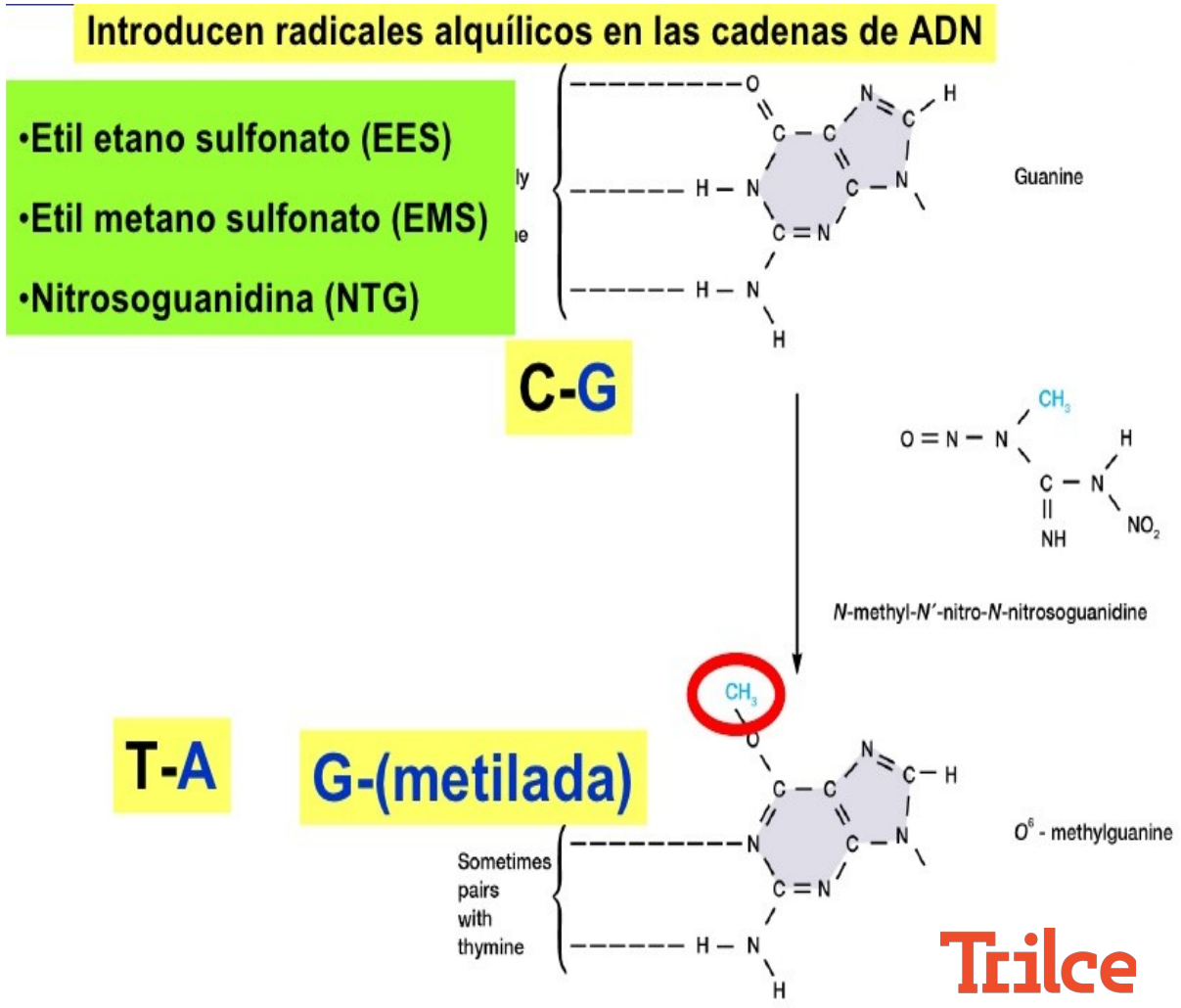
Alteran la replicación del ADN añadiendo grupos etilo o metilo a las bases nitrogenadas.

- Sustancias análogas a bases nitrogenadas

Sustituyen bases y producen errores. Por ejemplo, el 5-bromouracilo se incorpora en lugar de la timina. La 2-aminopurina lo hace en lugar de una adenina.

- Sustancias intercalantes.

Dos colorantes, la proflavina y el naranja de acridina, se pueden intercalar entre las bases nitrogenadas de una cadena de ADN, dando origen a inserciones o deleciones de un solo par de bases.

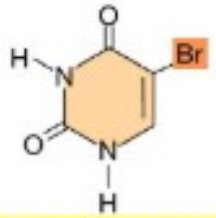
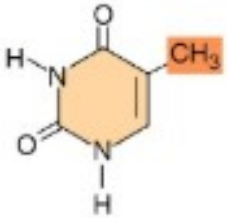
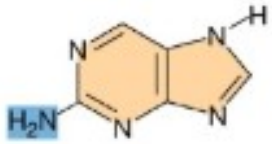
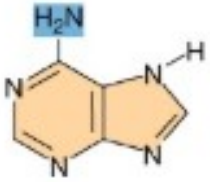


Trilce ACADEMIA

AGENTES QUÍMICOS

ANÁLOGOS DE BASES

Se incorporan durante la replicación del ADN

Analog	Substitutes for
 **5-bromouracilo** (a)	 Thymine
 **2-aminopurina** (b)	 Adenine

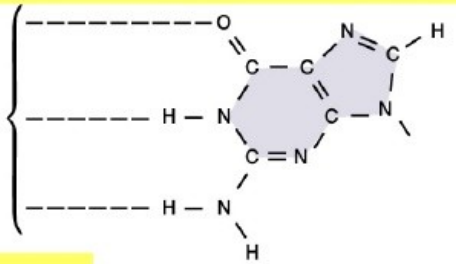
T:A → G:C

transición

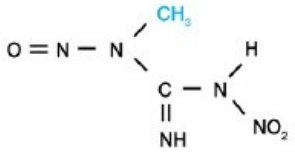
AGENTES ALQUILANTES

Introducen radicales alquílicos en las cadenas de ADN

- **Etil etano sulfonato (EES)**
- **Etil metano sulfonato (EMS)**
- **Nitrosoguanidina (NTG)**



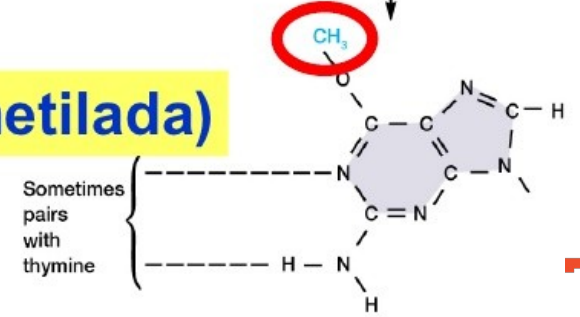
C-G



N-methyl-*N*′-nitro-*N*-nitrosoguanidine

T-A

G-(metilada)



Trilce ACADEMIA

AGENTES BIOLÓGICOS

- Son organismos que pueden inducir mutaciones (entre ellas anomalías a nivel de los cromosomas) en virus y otros microorganismos.

Papilomavirus
> 150 tipos
42 genitales

ALTO RIESGO
16, 18, 31, 33
35, 39, 45, 51,
52, 56, 58, 59,
68, 69, 73, 82
CÁNCER

BAJO RIESGO
6, 11
VERRUGAS GENITALES

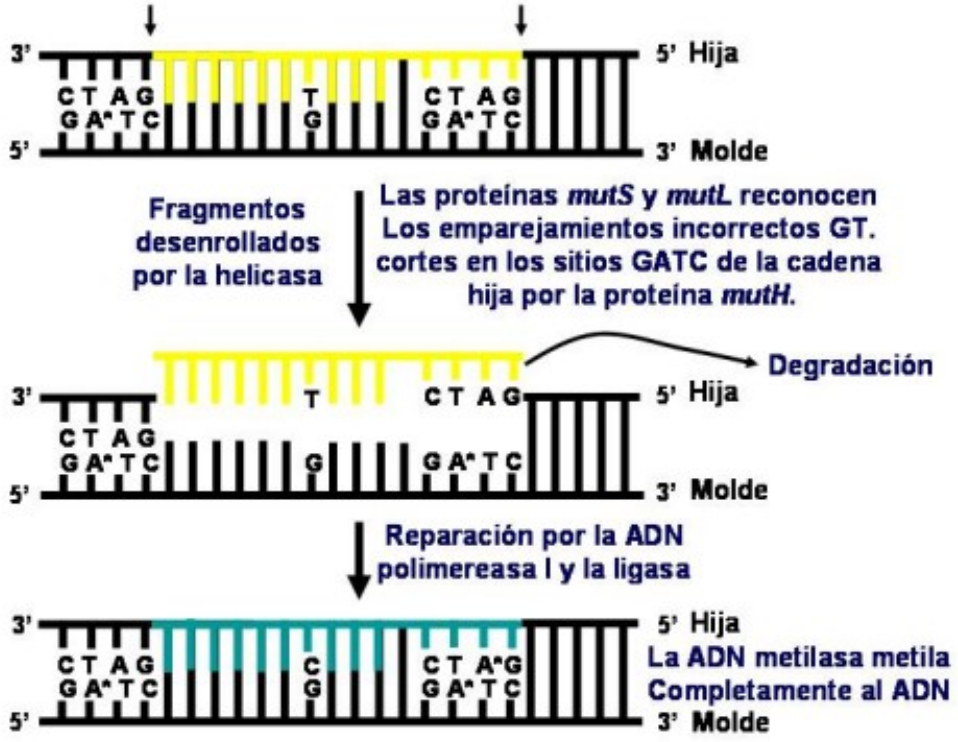
Trilce ACADEMIA

TIPOS DE MUTACIONES

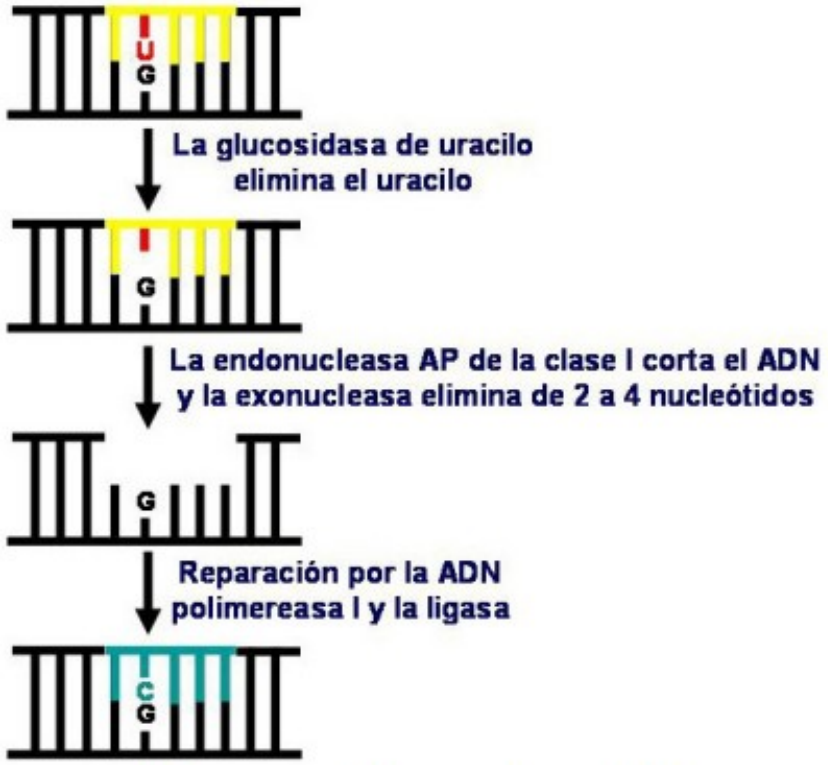
SEGÚN SU ORIGEN

MUTACIONES ESPONTÁNEAS

- Se producen por un error en la duplicación del DNA o por errores en el movimiento y comportamiento de los cromosomas durante la división celular.



Reparación posterior a la replicación



Reparación sedes AP

Trilce ACADEMIA

MUTACIONES INDUCIDAS

- Provocadas por agentes mutagénicos principalmente:

- Radiaciones: de alta energía como los rayos catódicos, X, alfa, beta, gamma, cósmicos ..etc. De efectos ionizantes produciendo el cambio de una base por otra en el DNA.
- Agentes químicos: ácido nitroso, peróxido de hidrógeno, metil etano sulfonato, gas mostaza, concentraciones altas de dióxido de carbono, acridinas, bases análogas al DNA (5-bromo uracilo, 2-amino purina,).
- H. J. Muller recibió el Premio Nobel en 1946 por su descubrimiento de la inducción de mutaciones mediante radiación con rayos X.

H. J. Muller

Stadler

Trilce
ACADEMIA

SEGÚN CÉLULA AFECTADA

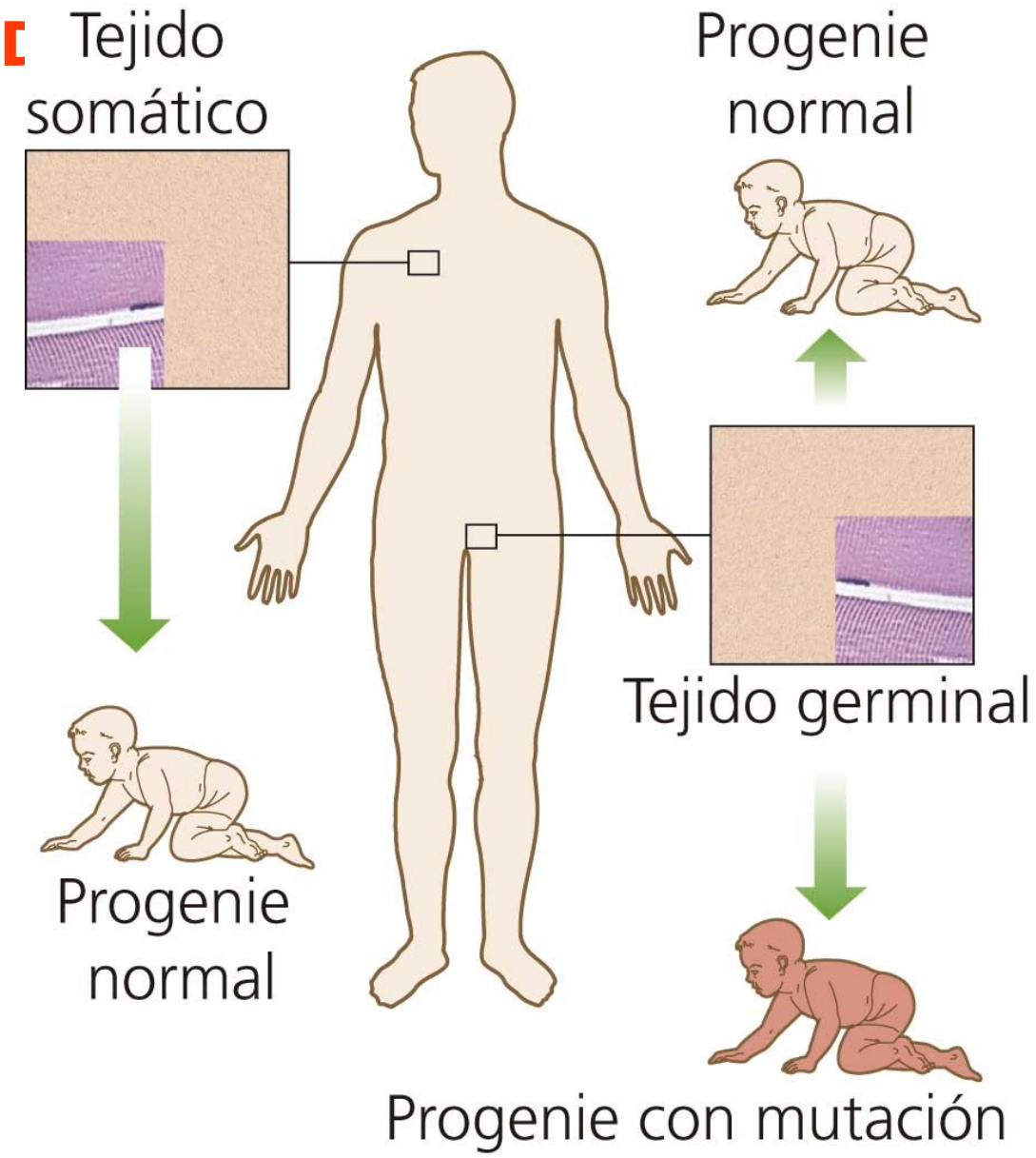
SEGÚN LA CÉLULA AFECTAD

CÉLULAS SOMÁTICAS

- Afectan a células somáticas y sus descendientes.
- Afectan al individuo.
- No son heredables.
- No juegan papel en la evolución.

CÉLULAS GERMINALES

- Afectan a gametos o células madre.
- Se transmiten a la descendencia.
- Sobre ellas actúa la selección natural.

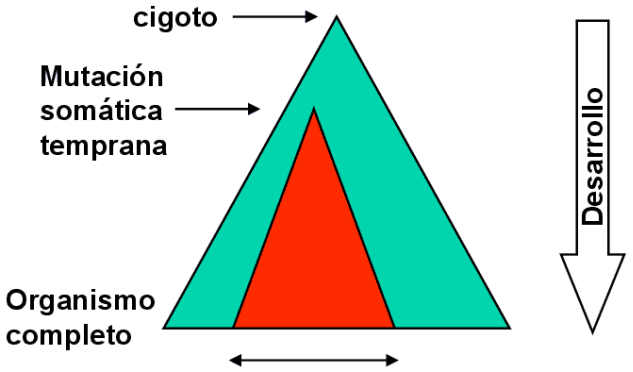


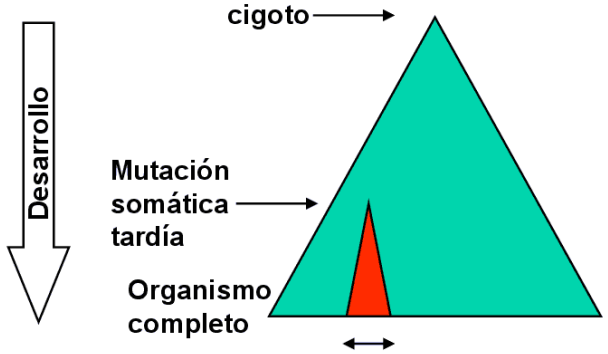
Trilce ACADEMIA

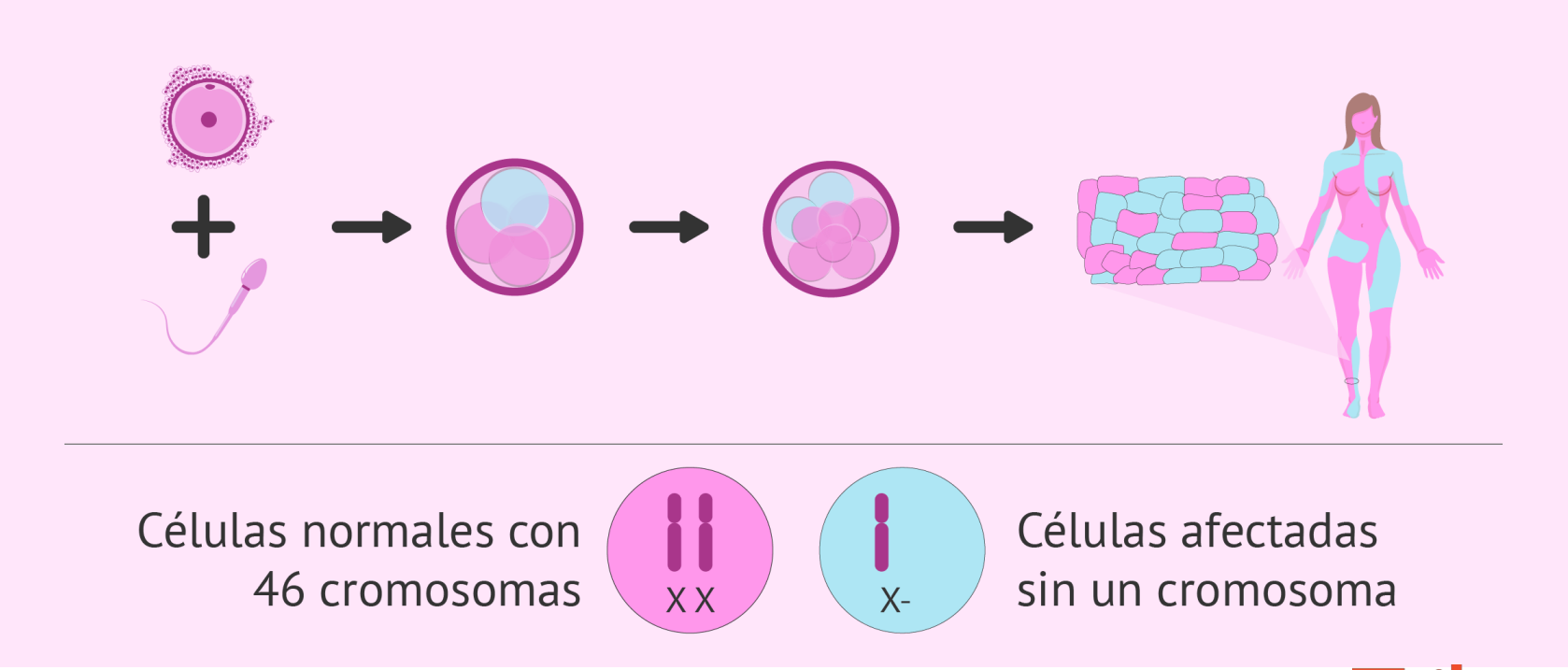
CÉLULA SOMÁTICA AFECTADA

Si la mutación afecta a células somáticas solo se transmite a células descendientes en mitosis , pero no al organismo entero dando lugar a mosaicos.

En la imagen se ve el desarrollo de un mosaico somático.







Trilce ACADEMIA

CÉLULA GERMINAL AFECTADA

Si la mutación afecta a células germinales estas lo transmiten a óvulos y espermatozoides.

En la imagen se ve el desarrollo de un mosaico de línea germinal.

Trilce ACADEMIA

SEGÚN SU EFECTO

SEGÚN SU EFECTO

Nocivas

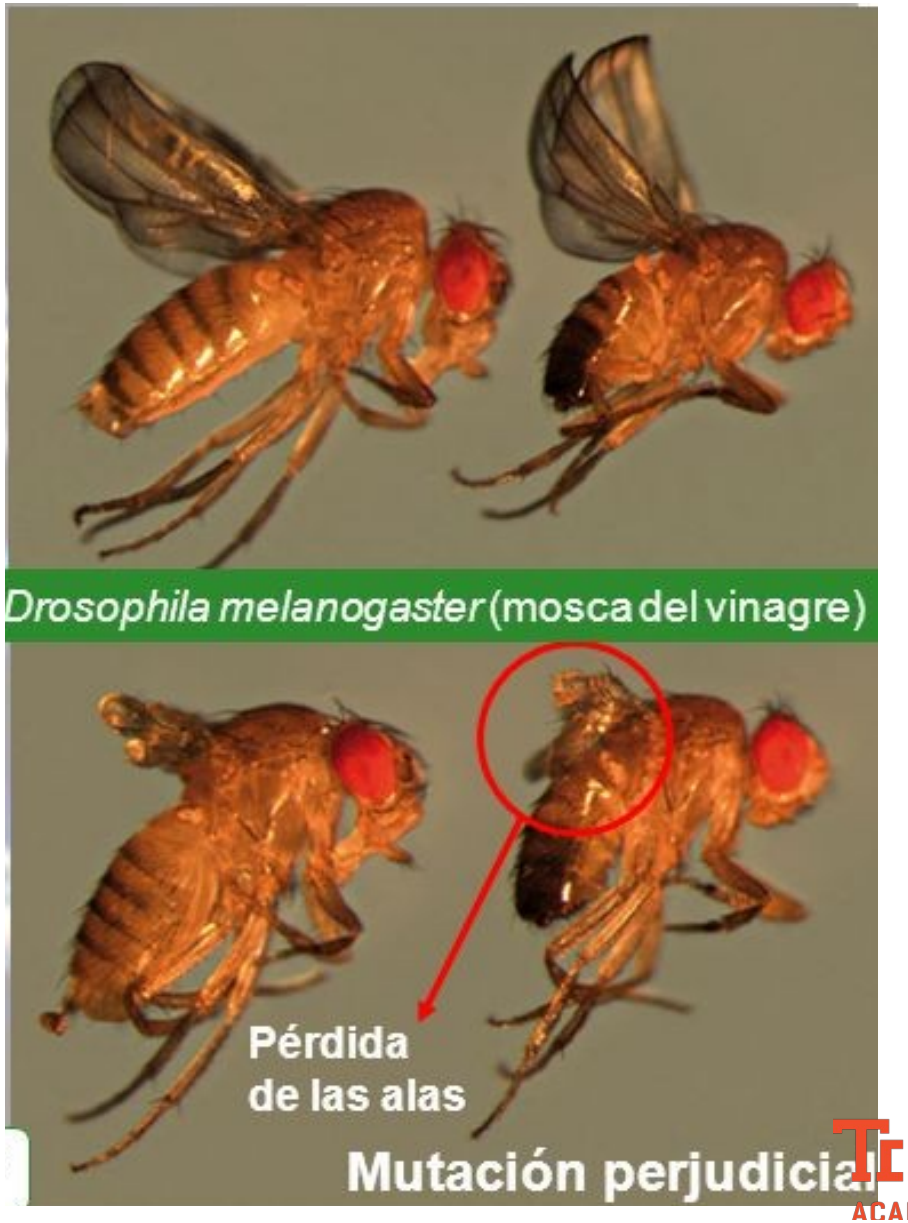
- Genera cambio al azar de cualquier información, siempre lleva a una información "sin sentido" o defectuosa para el individuo que la tiene.

Neutras

- La mayoría de las mutaciones son neutrales en sus efectos en los organismos en los que ocurren.

Beneficiosas

- Pueden hacerse mas comunes a través de la selección natural



Trilce
ACADEMIA

EJERCICIO DE APLICACIÓN

PREGUNTA Nº 1

Las mutaciones son alteraciones en el ADN que pueden ser heredables cuando ocurren en células germinales, así mismo, estos cambios.

a) siempre son perjudiciales y desarrollan una enfermedad congénita

b) siempre son perjudiciales y hay terapias para disminuir su efecto

c) a veces pueden ser beneficiosos y dan características ventajosas al organismo

d) siempre ocurren en beneficio del organismo y su adaptación al entorno.

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA Nº 1

Las mutaciones son alteraciones en el ADN que pueden ser heredables cuando ocurren en células germinales, así mismo, estos cambios.

a) siempre son perjudiciales y desarrollan una enfermedad congénita

b) siempre son perjudiciales y hay terapias para disminuir su efecto

c) a veces pueden ser beneficiosos y dan características ventajosas al organismo

d) siempre ocurren en beneficio del organismo y su adaptación al entorno.

Trilce
ACADEMIA

SEGÚN SU EXTENSIÓN

SEGÚN LA EXTENSIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO AFECTADO

MUTACIONES

GÉNICAS

Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos de un gen.

CROMOSÓMICAS

Ocasionan cambios que afectan a la estructura cromosómica.

GENÓMICAS

Producen variaciones en el número de cromosomas de una especie.

Trilce
ACADEMIA

SEGUN EXTENSIÓN: GÉNICA

SEGÚN LA EXTENSIÓN GÉNICA

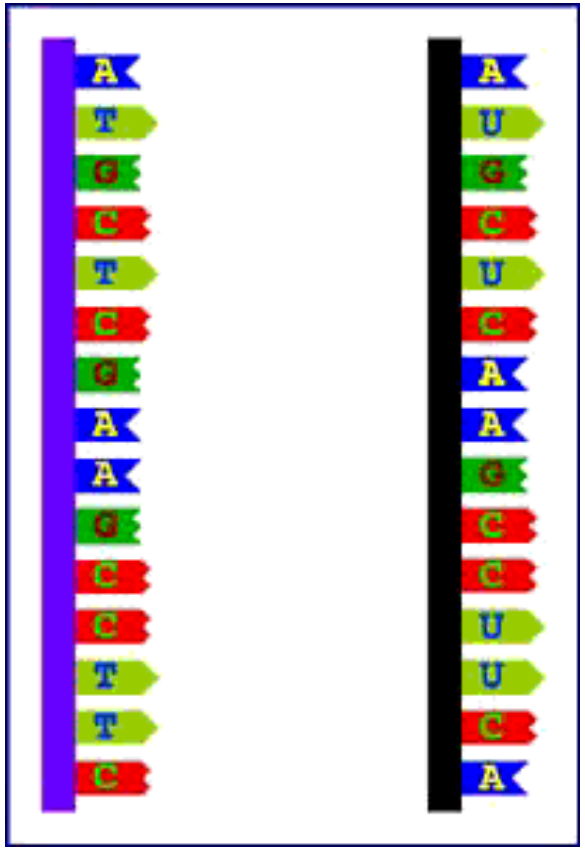
- Las que afectan a un gen y que determina la síntesis de determinada proteína con un cambio en sus aminoácidos.
- No son visibles a nivel cromosómico y se producen normalmente por errores en el emparejamiento de bases durante la duplicación del DNA ya sea al azar (mutaciones espontáneas), las menos, o por agentes mutagénicos, las más.

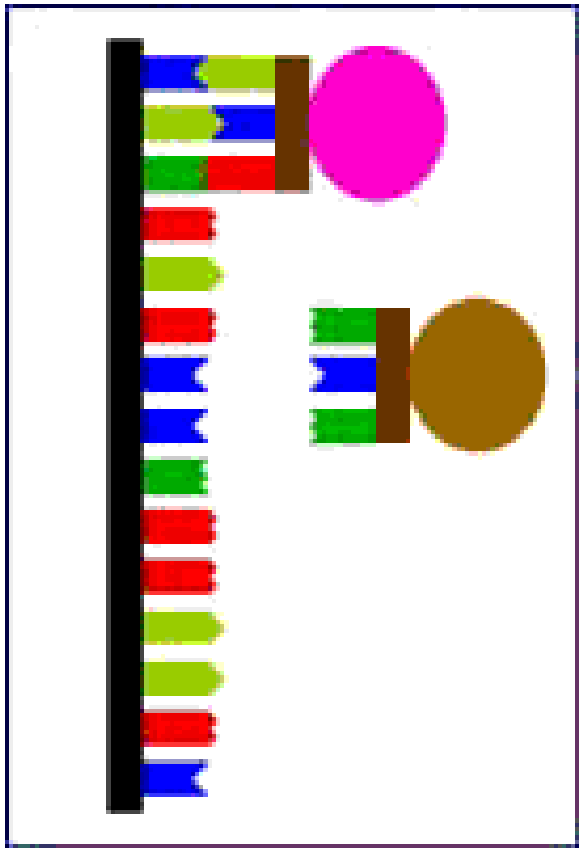
sustitución	GCATCCTA	→	GTCTCCTA
inversión	ATGATTCGTCA	→	ATGATGCTCA
translocación	AGGTACCAT TCCATCCTA	→	AACCGGTAT TTGGCCATA
inserción	GCATACCG	→	GCATTCATACCG
delección	CACTAGGCATC	→	CACT*ATC

Trilce ACADEMIA

MUTACIÓN GÉNICA: DELECIÓN

- Existe perdida de una base nitrogenada en la secuencia genética.
- Puede generar proteínas funcionales o no funcionales.

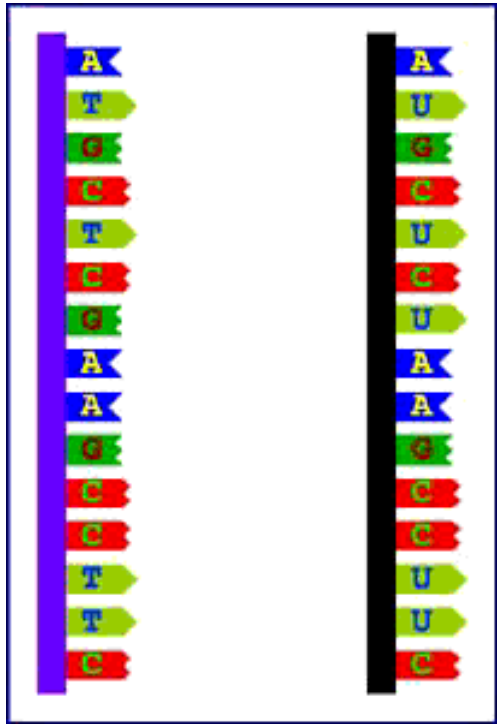


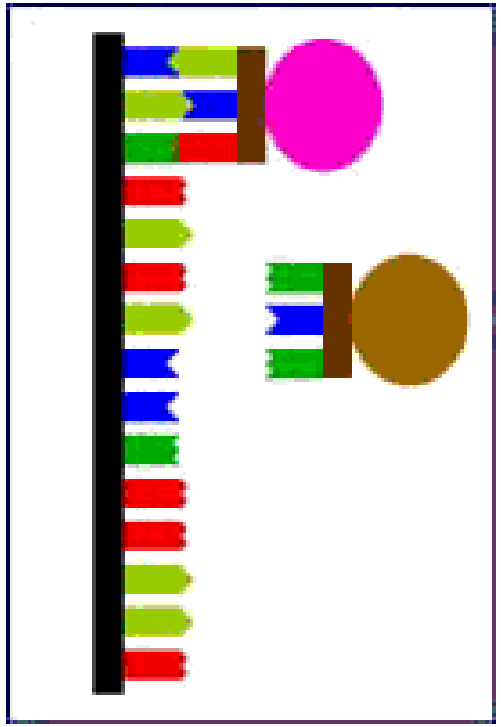


Trilce ACADEMIA

MUTACIÓN GÉNICA: SUSTITUCIÓN

- Existe un cambio de base nitrogenada en la secuencia del gen.
- Puede generar proteínas funcionales o no funcionales.

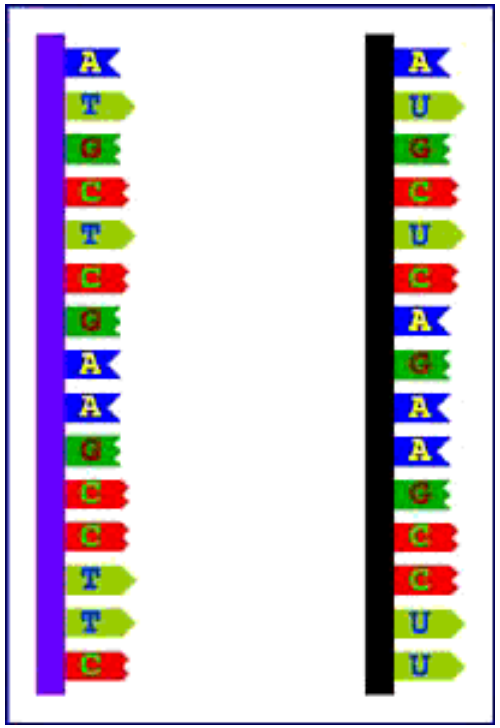


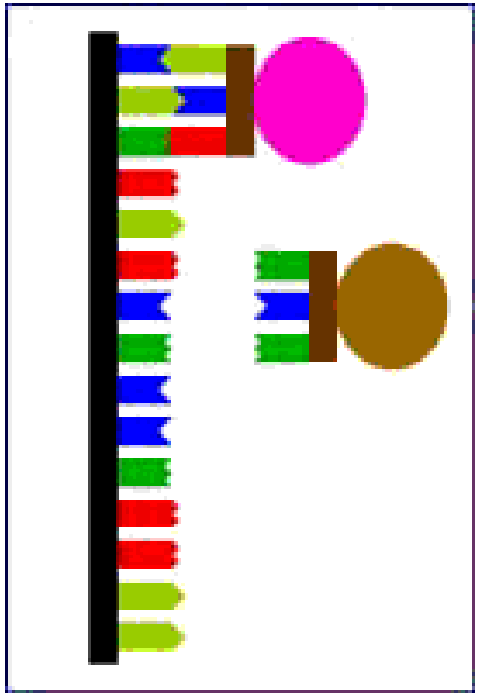


Trilce ACADEMIA

MUTACIÓN GÉNICA: ADICIÓN

- Se añade una base nitrogenada a la secuencia del gen.
- Puede generar proteínas funcionales o no funcionales.

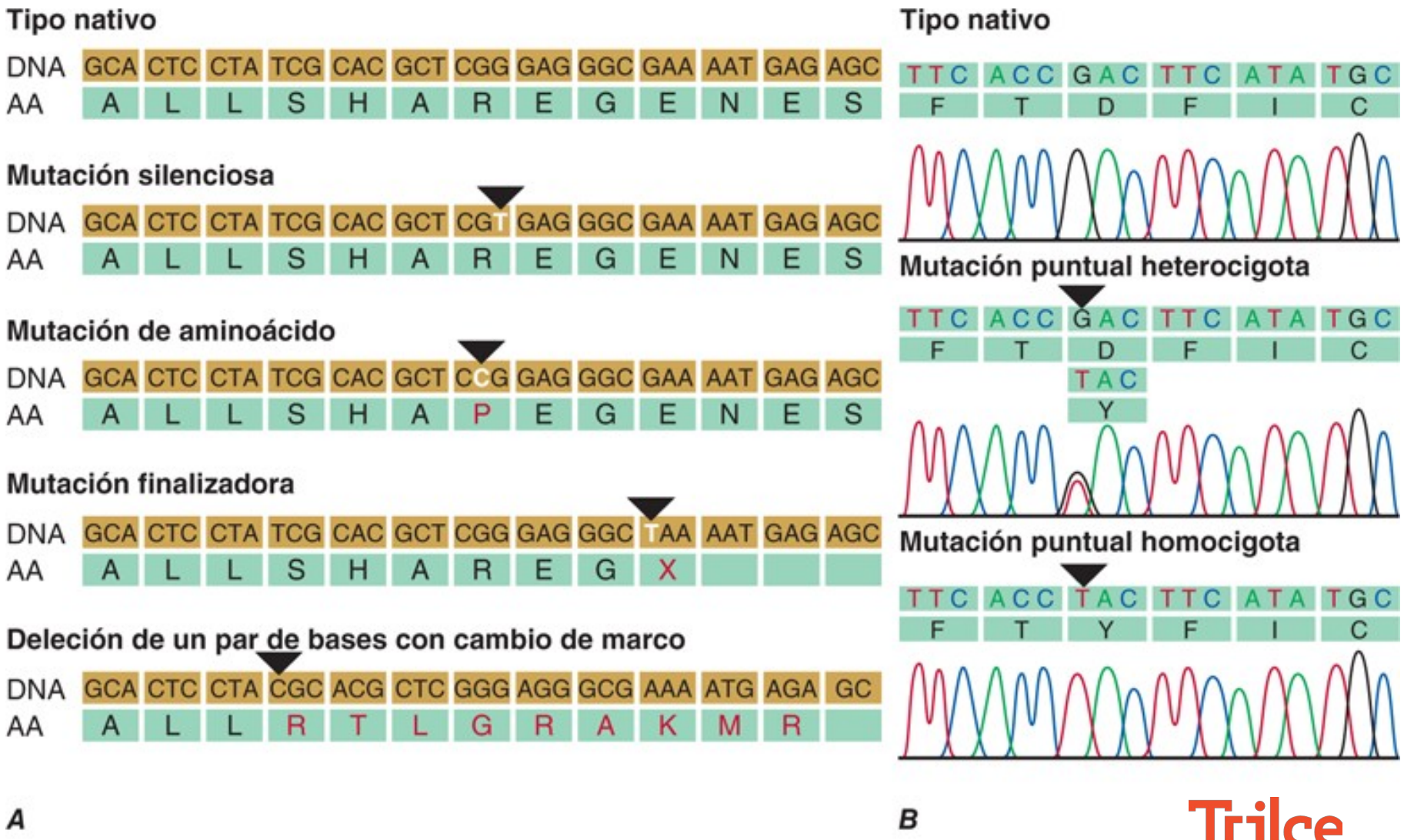




Trilce ACADEMIA

EFECTOS DE LAS MUTACIONES GÉNICAS

- Los diversos tipos de mutación pueden provocar diferentes efectos, depende de que parte de la secuencia sea modificada.
- Pueden ocurrir cambios de marco de lectura(secuencias mas largas o cortas), cambios de aminoácidos y ser silentes(no afectar).

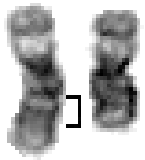


Fuente: Dennis L. Kasper, Anthony S. Fauci, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo, J. Larry Jameson, Joseph Loscalzo: *Harrison. Principios de Medicina Interna*, 19e: www.accessmedicina.com
Derechos © McGraw-Hill Education. Derechos Reservados.

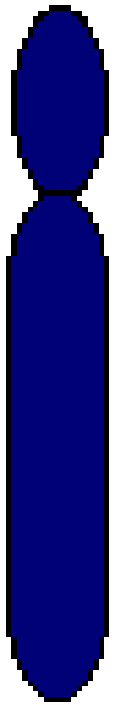
Trilce ACADEMIA

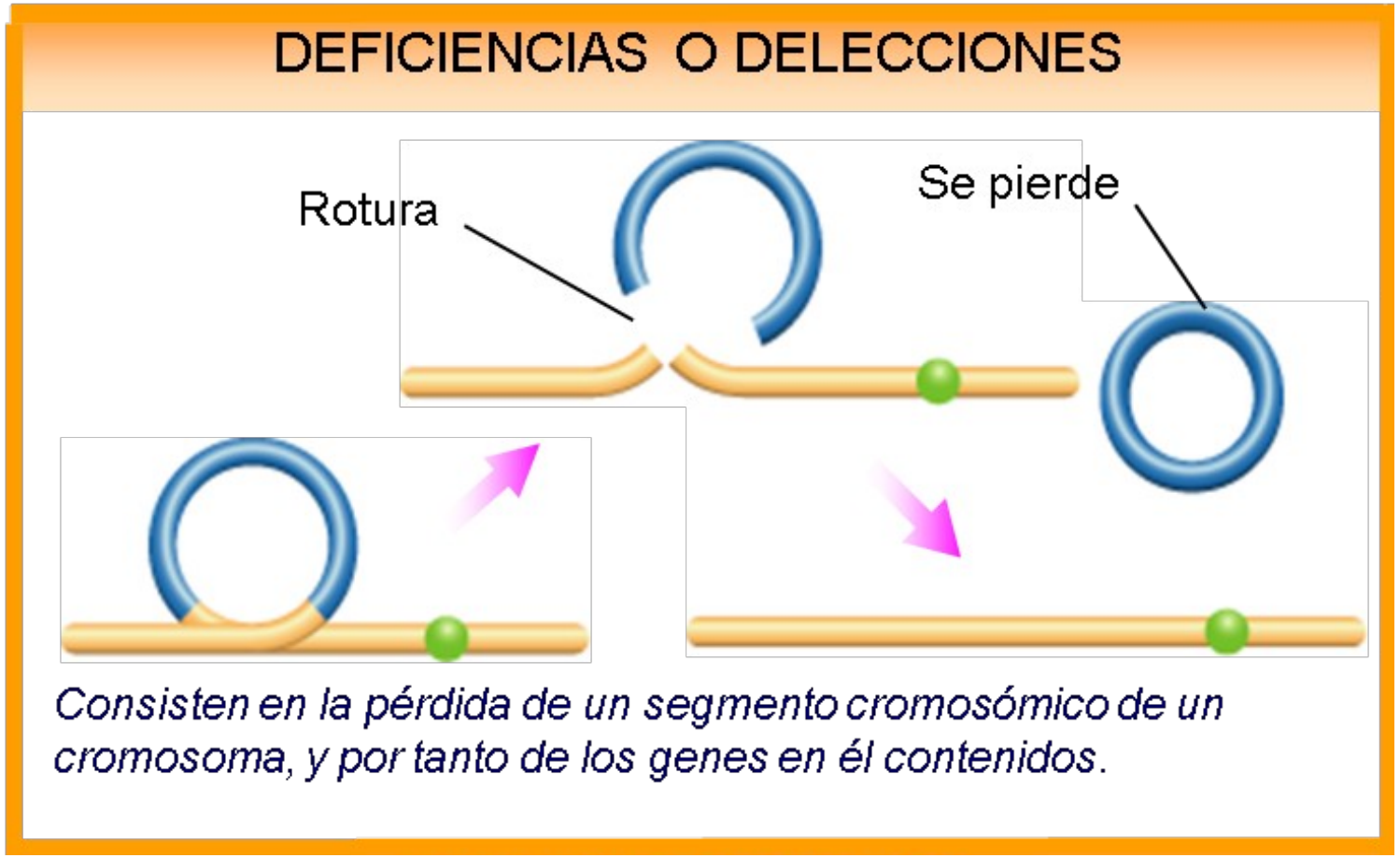
SEGUN EXTENSIÓN: CROMOSÓMICAS

DELECIÓN CROMOSÓMICA



6

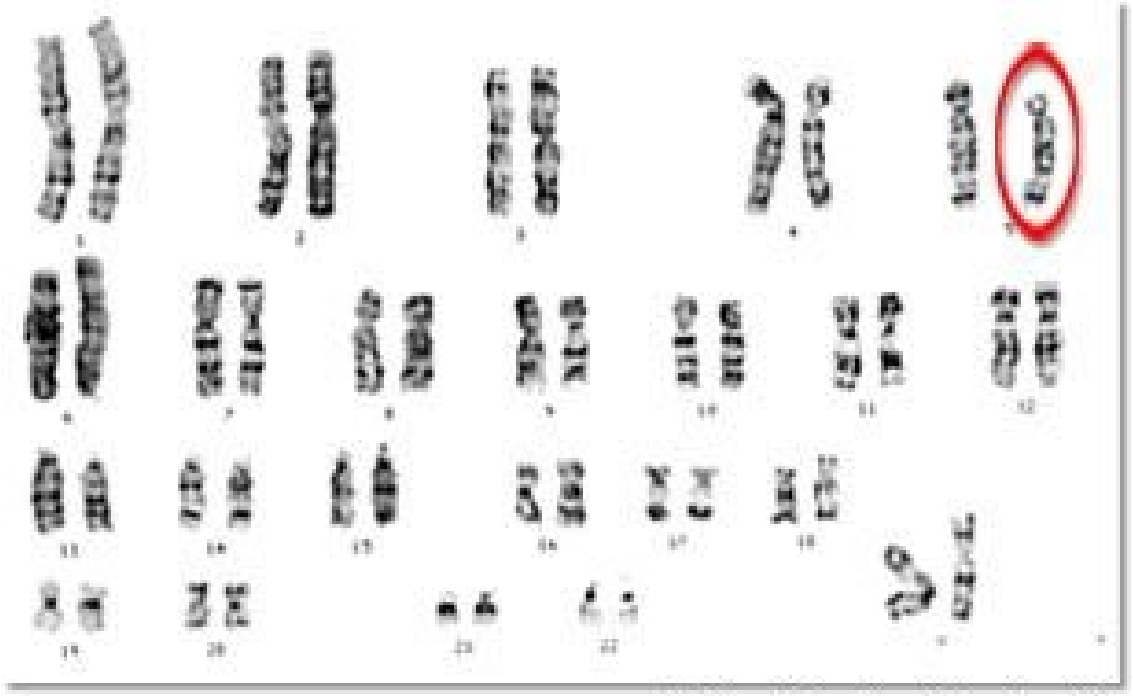




Trilce
ACADEMIA

SÍNDROME DE CRI DU CHAT

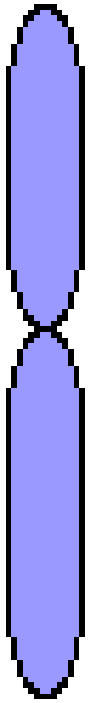
- Llamado también “síndrome del maullido de gato”
- **DELECIÓN** del brazo corto del cromosoma 5
- Hipoplasia de laringe
- Microcefalia
- Micrognatia
- Retraso mental
- Baja letalidad

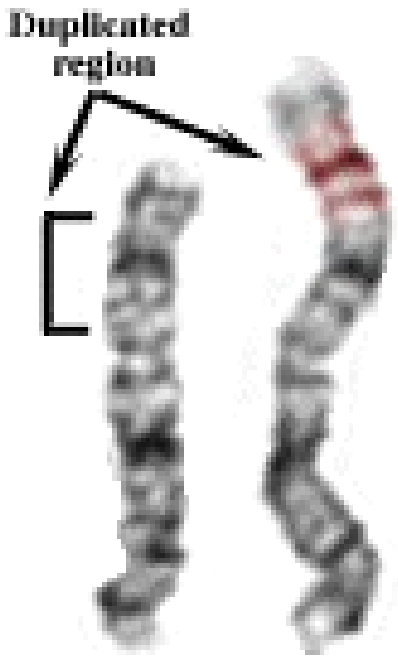


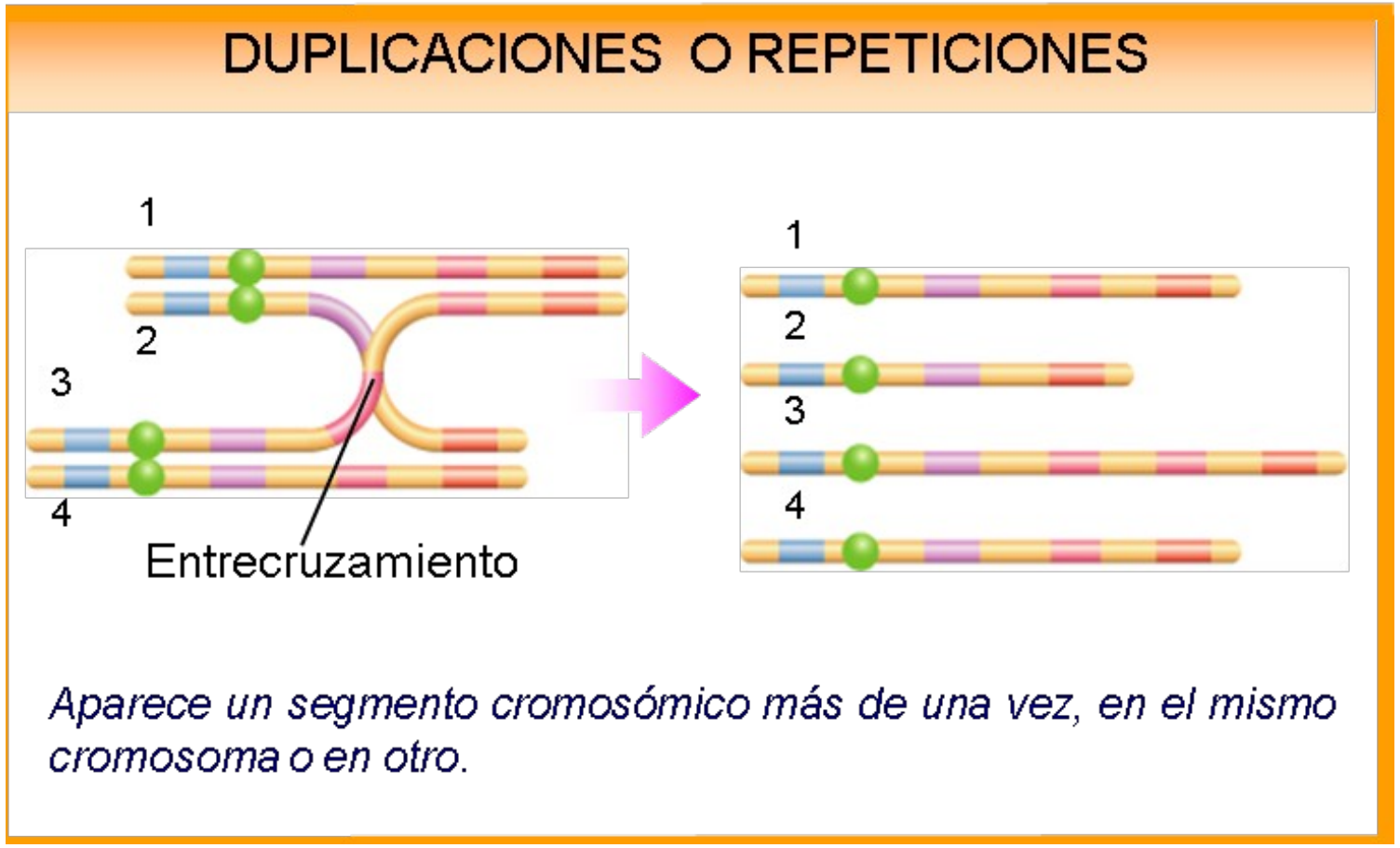
Tokyo Medical University

Trilce ACADEMIA

DUPLICACIÓN CROMOSÓMICA

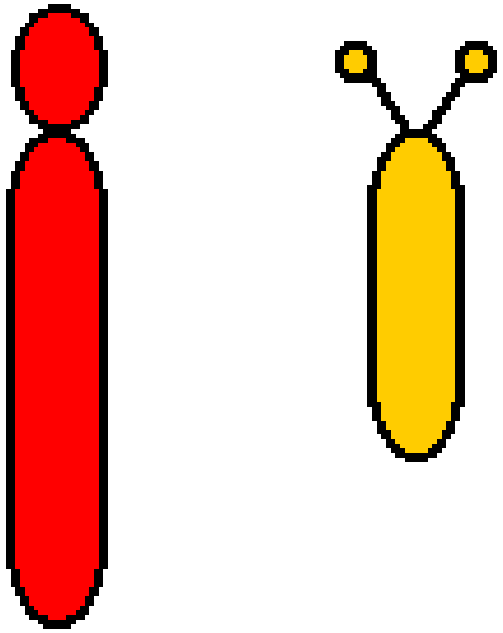


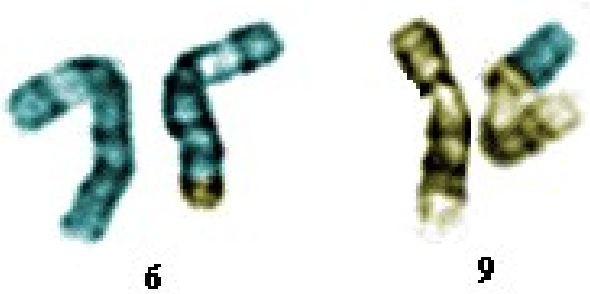




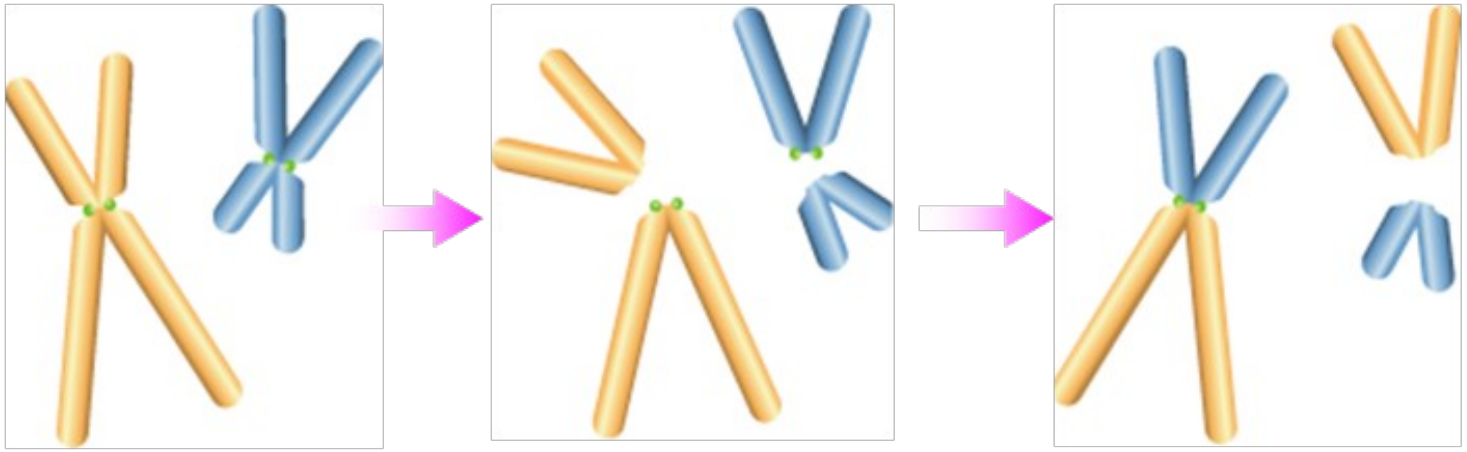
Trilce
ACADEMIA

TRANSLOCACIÓN CROMOSÓMICA





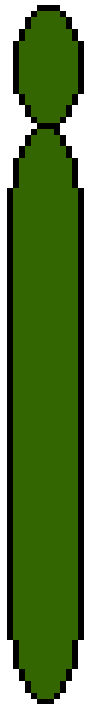
TRANSLOCACIONES

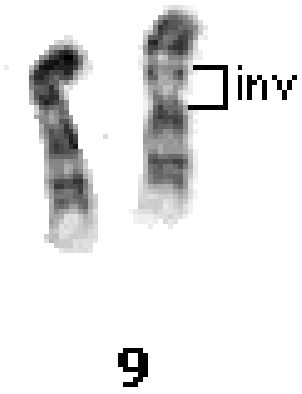


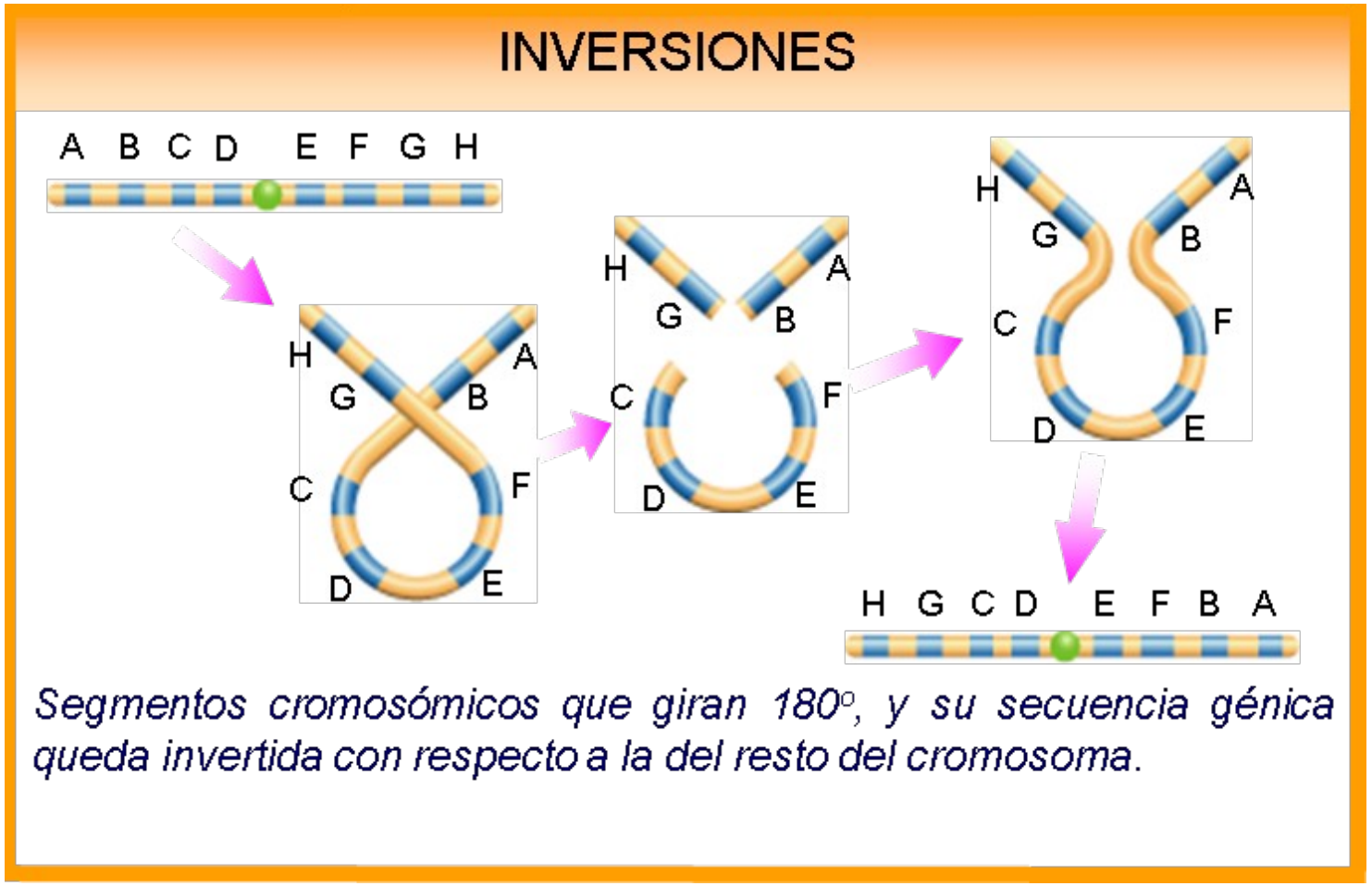
*Es el cambio de localización de un segmento cromosómico. Puede ser **recíproca**, con intercambio entre dos cromosomas no homólogos, o **no recíproca** o **transposición**, cuando no se produce intercambio.*

Trilce ACADEMIA

INVERSIÓN CROMOSÓMICA







Trilce
ACADEMIA

EJERCICIO DE APLICACIÓN

PREGUNTA Nº 2

Las alteraciones estructurales del ADN son originadas por un intercambio entre partes de un cromosoma, presencia de copias de una misma región o perdida de material genético. El texto se refiere respectivamente a.

a) duplicación – delección – traslocación

b) traslocación – duplicación – deleción

c) deleccion – duplicación – traslocación

d) traslocación – replicación – deleción

Trilce
ACADEMIA

PREGUNTA Nº 2

Las alteraciones estructurales del ADN son originadas por un intercambio entre partes de un cromosoma, presencia de copias de una misma región o perdida de material genético. El texto se refiere respectivamente a.

a) duplicación – delección – traslocación

b) traslocación – duplicación – deleción

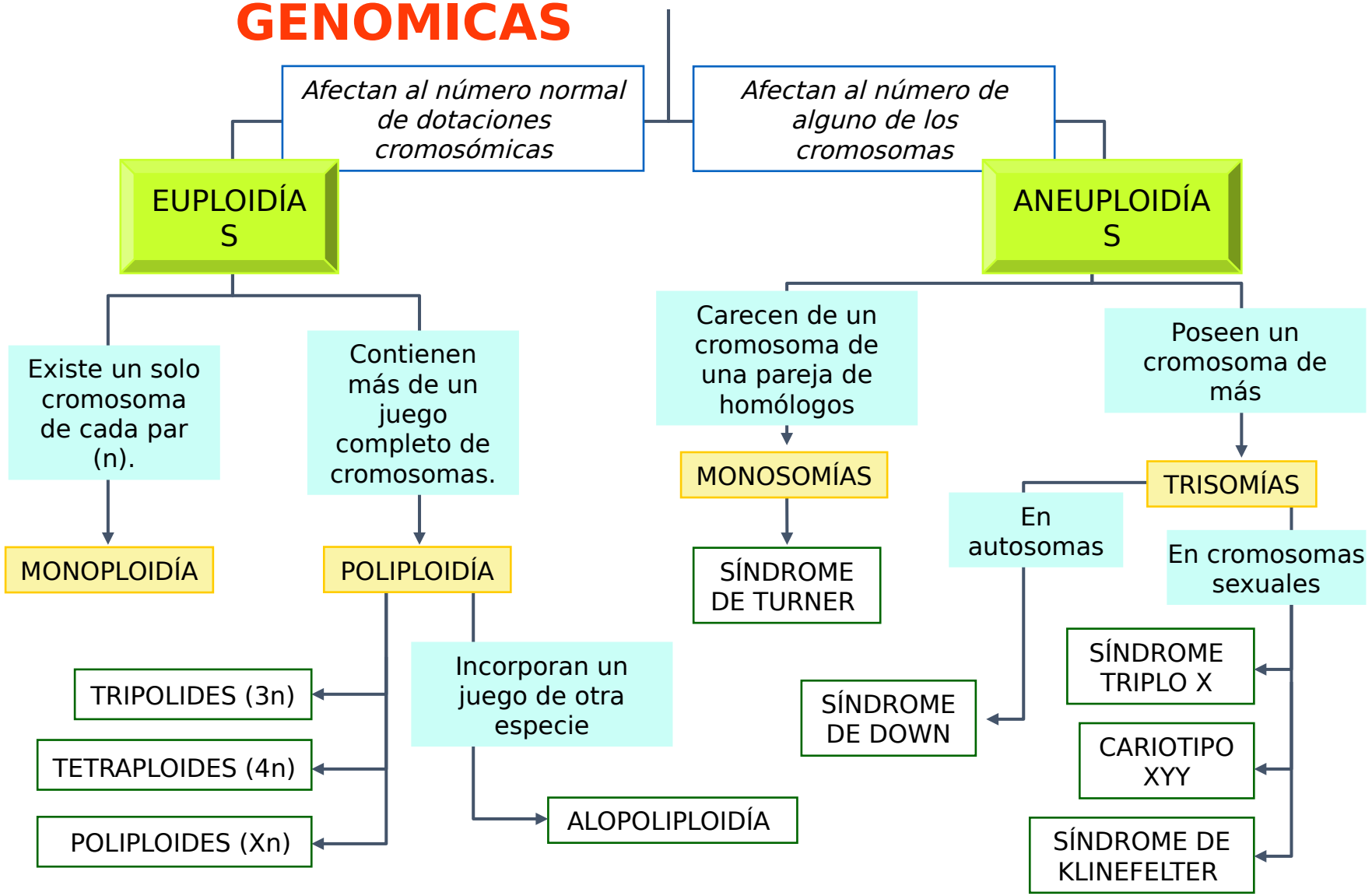
c) deleccion – duplicación – traslocación

d) traslocación – replicación – deleción

Trilce
ACADEMIA

SEGUN EXTENSIÓN: GENÓMICAS

SEGÚN LA EXTENSIÓN GENÓMICAS



Trilce ACADEMIA

EJERCICIO DE APLICACIÓN

PREGUNTA Nº 3

Una mutación es cualquier alteración en la secuencia del ADN y existen diversos tipos de mutaciones, el caso del síndrome de Down se clasifica como una mutación

a) puntual

b) estructural

c) numérica

d) silenciosa

Trilce
ACADEMIA

PREGUNTA Nº 3

Una mutación es cualquier alteración en la secuencia del ADN y existen diversos tipos de mutaciones, el caso del síndrome de Down se clasifica como una mutación

a) puntual

b) estructural

c) numérica

d) silenciosa

Trilce ACADEMIA

CITOGENÉTICA HUMANA

MORFOLOGÍA EN UN CROMOSOMA

Constricción primaria

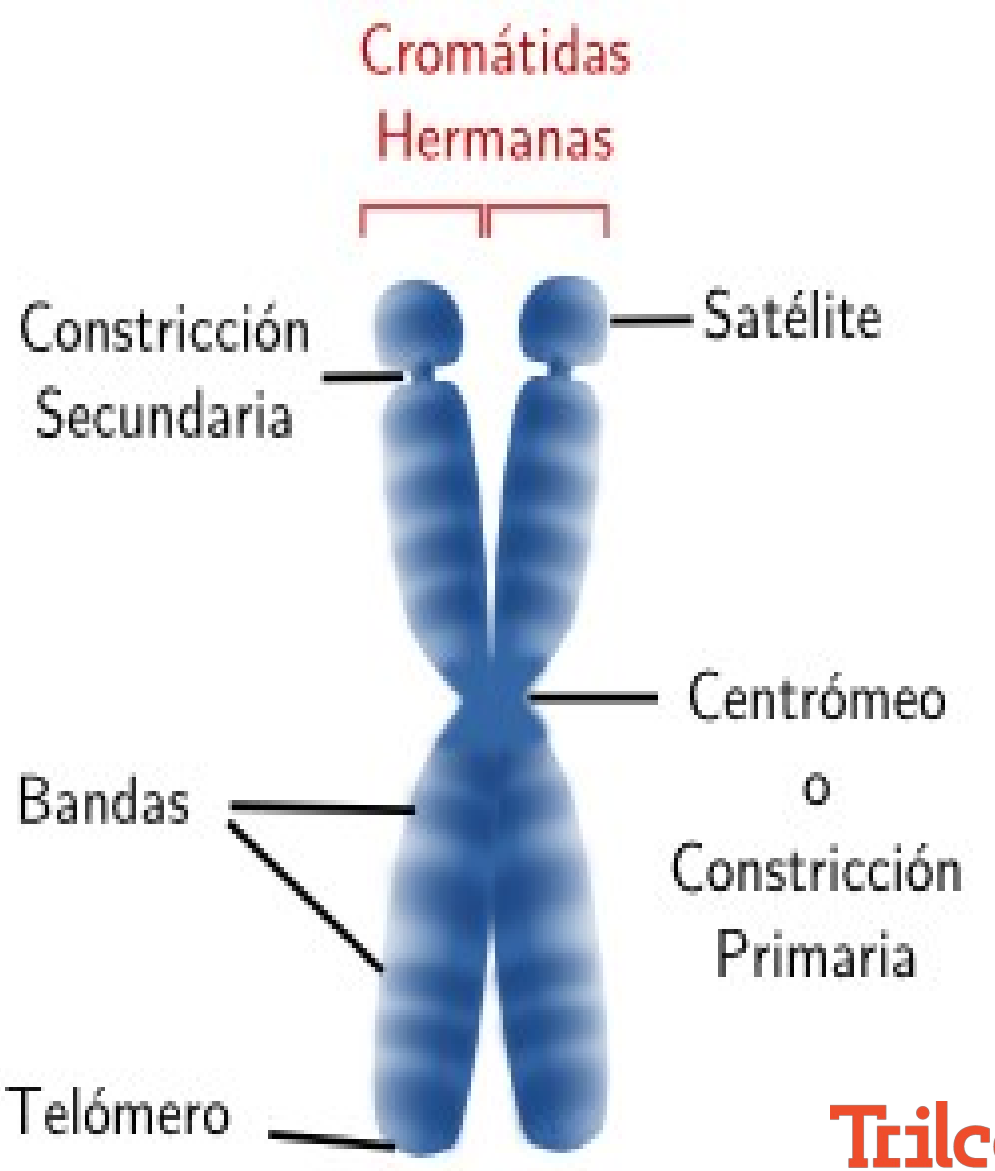
- Centrómero localizado: humanos
- Centrómero difuso: holocéntrico (insectos, arácnidos primitivos).

Constricción secundaria

- Estrechamientos constantes en posición y tamaño.
- En ciertos casos están íntimamente relacionadas al organizador nucleolar (evidenciadas por hibridización "in situ" con ARN ribosomal)

Satélite

- Segmento cromosómico presente entre el organizador nucleolar y el telómero



Trilce ACADEMIA

CONSTANTES CROMOSÓMICAS

Caracterizan a una especie, se evidencian fundamentalmente en metafase.

Las más importantes son:

NÚMERO CROMOSÓMICO:

el complemento somático diploide (2n) del ser humano es 46 formado por el aporte haploide de cada gameto (23 cr=n) (n23+n23=2n46).

TAMAÑO CROMOSÓMICO:

característico de cada especie, se tiene en cuenta la longitud relativa con respecto a la suma de la longitud de un conjunto cromosómico haploide

MORFOLOGÍA CROMOSÓMICA:

Se clasifican de acuerdo a la posición del centrómero en:

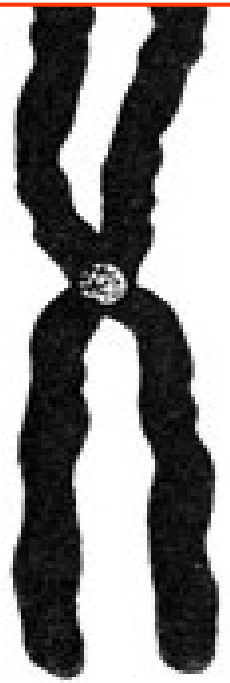
- Metacéntricos
- Submetacéntricos
- Acrocéntricos
- Telocéntricos (no existen en el hombre)

Trilce
ACADEMIA

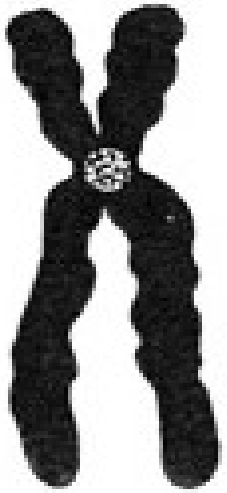
TIPOS DE CROMOSOMAS

- Según la posición del centrómero se distinguen distintos tipos de cromosomas:

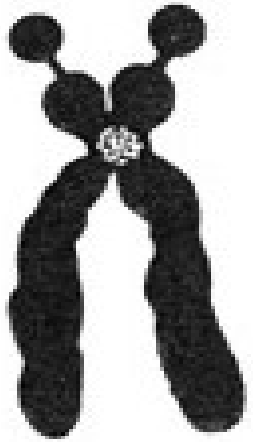
METACÉNTRICO
El centrómero esta en la mitad del cromosoma y los dos brazos tienen la misma longitud.



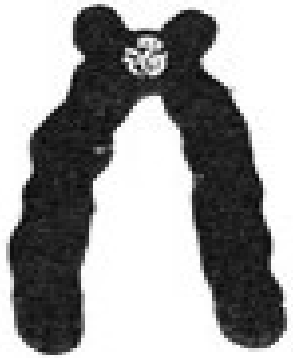
SUBMETACÉNTRICO
La longitud de un brazo es mayor que la del otro. En la división toman aspecto de L al ser arrastrados.



ACROCÉNTRICO
El centrómero esta muy cerca del extremo por lo que la longitud de un brazo es mucho menor que la del otro.



TELOCÉNTRICO
El centrómero se sitúa en el extremo del cromosoma, presentando éste un solo brazo



Trilce
ACADEMIA

EVALUACIÓN MORFOLOGÍA CROMOSÓMICA

Brazo corto

CENTROMERO

Brazo largo

METACÉNTRICO
CENTRÓMERO CENTRAL

ENTROMERO

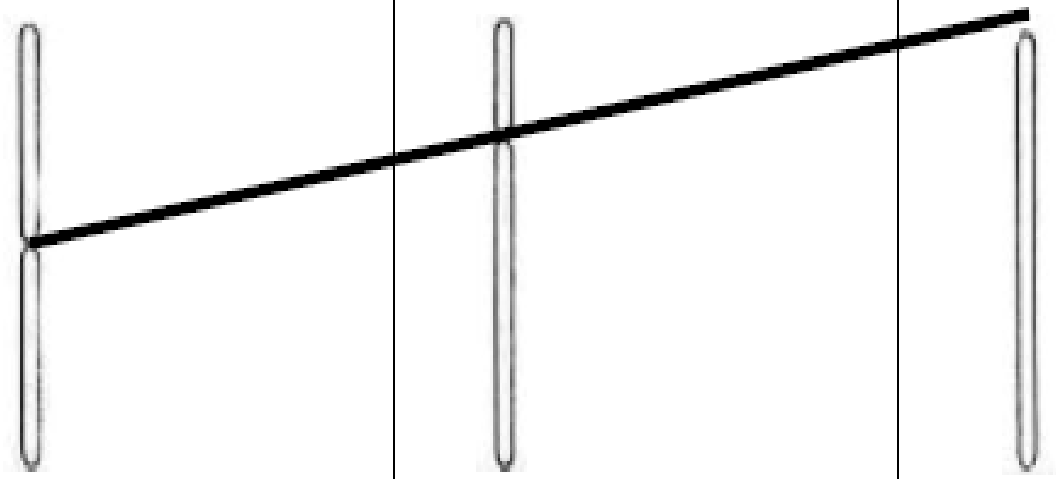
SUBMETACENTRICO
BRAZOS DESIGUALES

ENTROMERO

ACROCÉNTRICO
CENTRÓMERO EN POSICION SUBTERMINAL
(UN BRAZO MUY CORTO)

Trilce ACADEMIA

EVALUACIÓN MORFOLOGÍA CROMOSÓMICA

Diagrama de los cromosomas					
Relación brazo largo : brazo corto	1 : 1		3 : 1		1 : 0
Posición del centrómero	Media	Submedia	Subterminal		Terminal
Tipo de cromosoma	Metacéntrico	Acrocéntrico			Telocéntrico

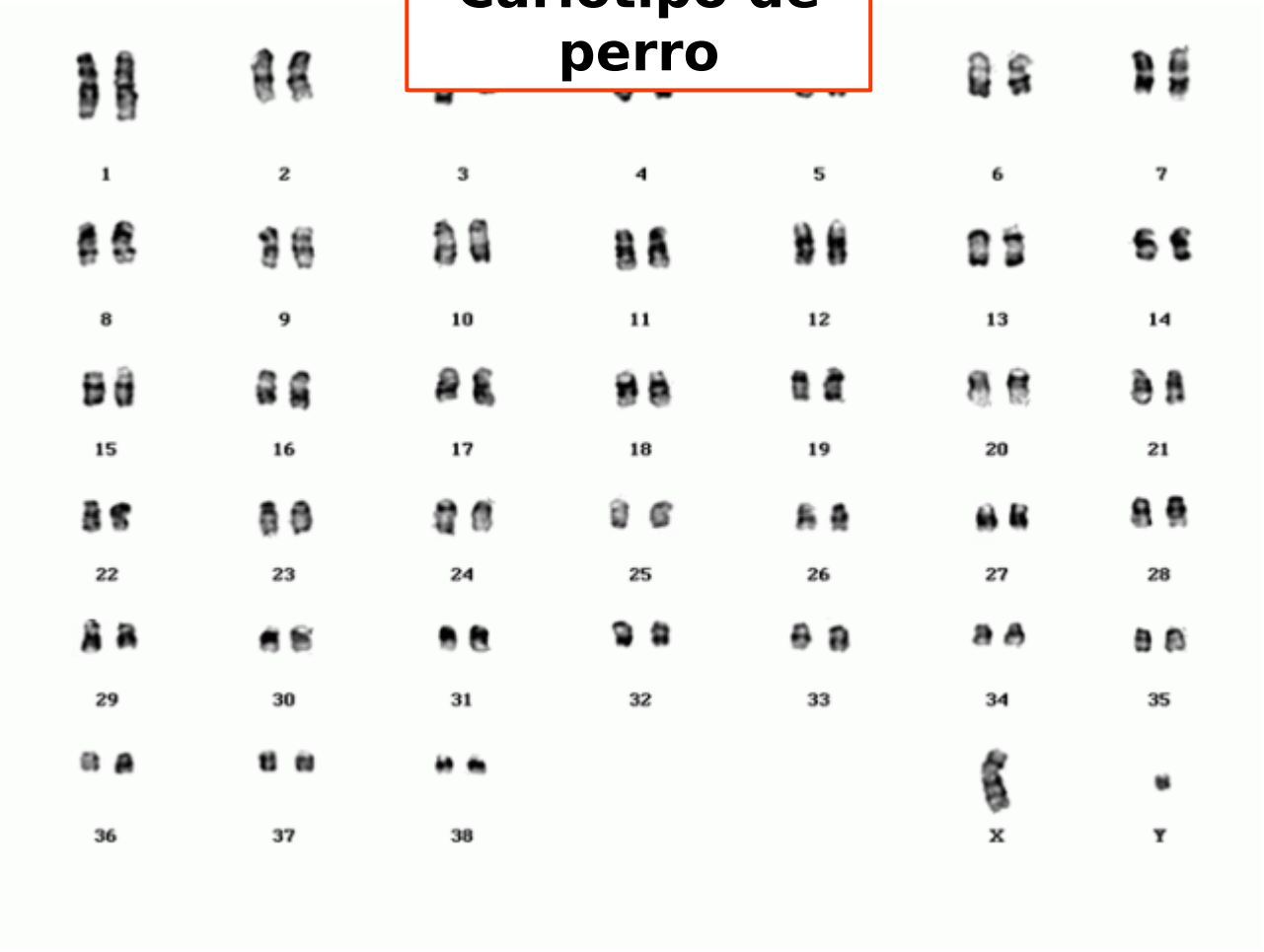
Fuente : Stebbins (1966).

Trilce ACADEMIA

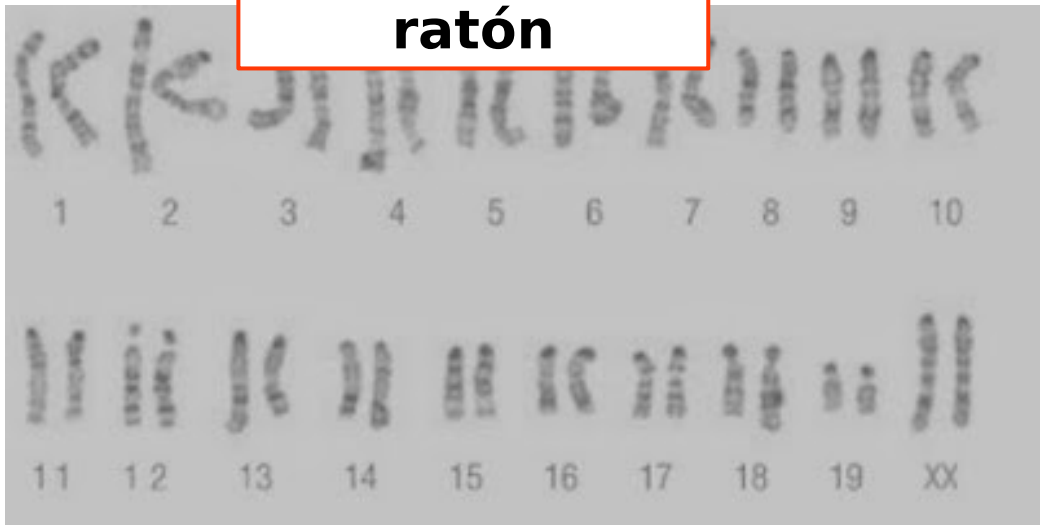
CARIOTIPO

- Es un arreglo sistematizado de los cromosomas de una célula la cual es fotografiada y ordenada de acuerdo a las normas establecidas (tamaño, morfología). Es característico de un individuo y no cambia.

Cariotipo de perro



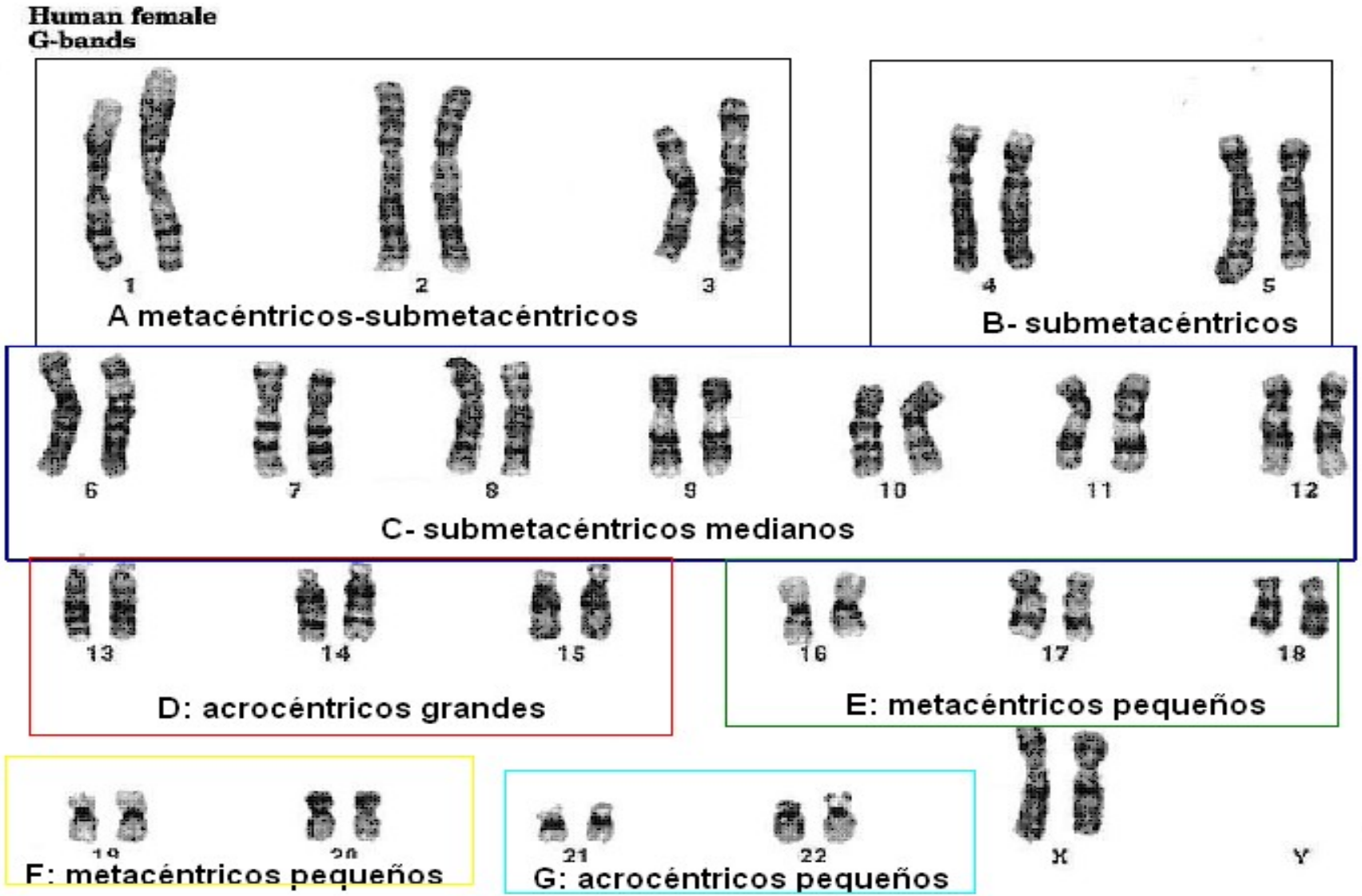
Cariotipo de ratón



Trilce ACADEMIA

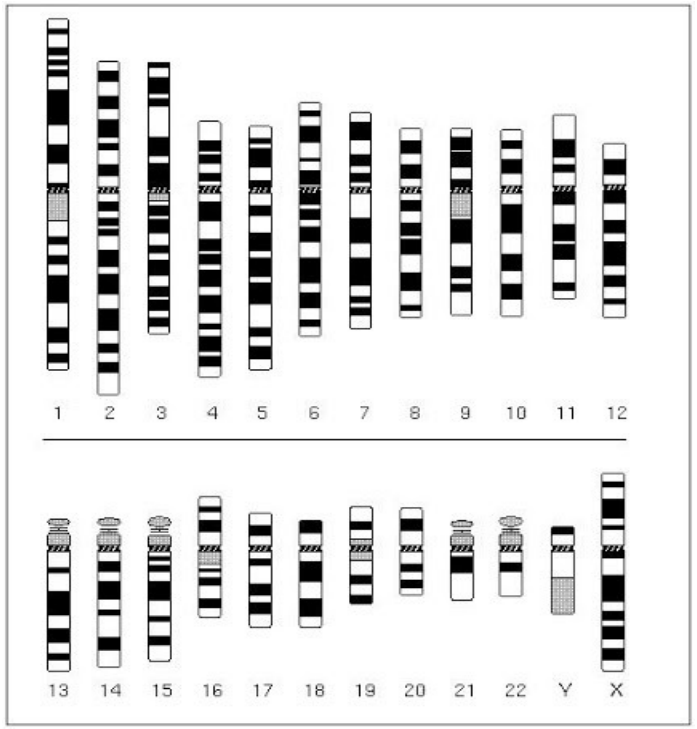
CARIOTIPO HUMANO

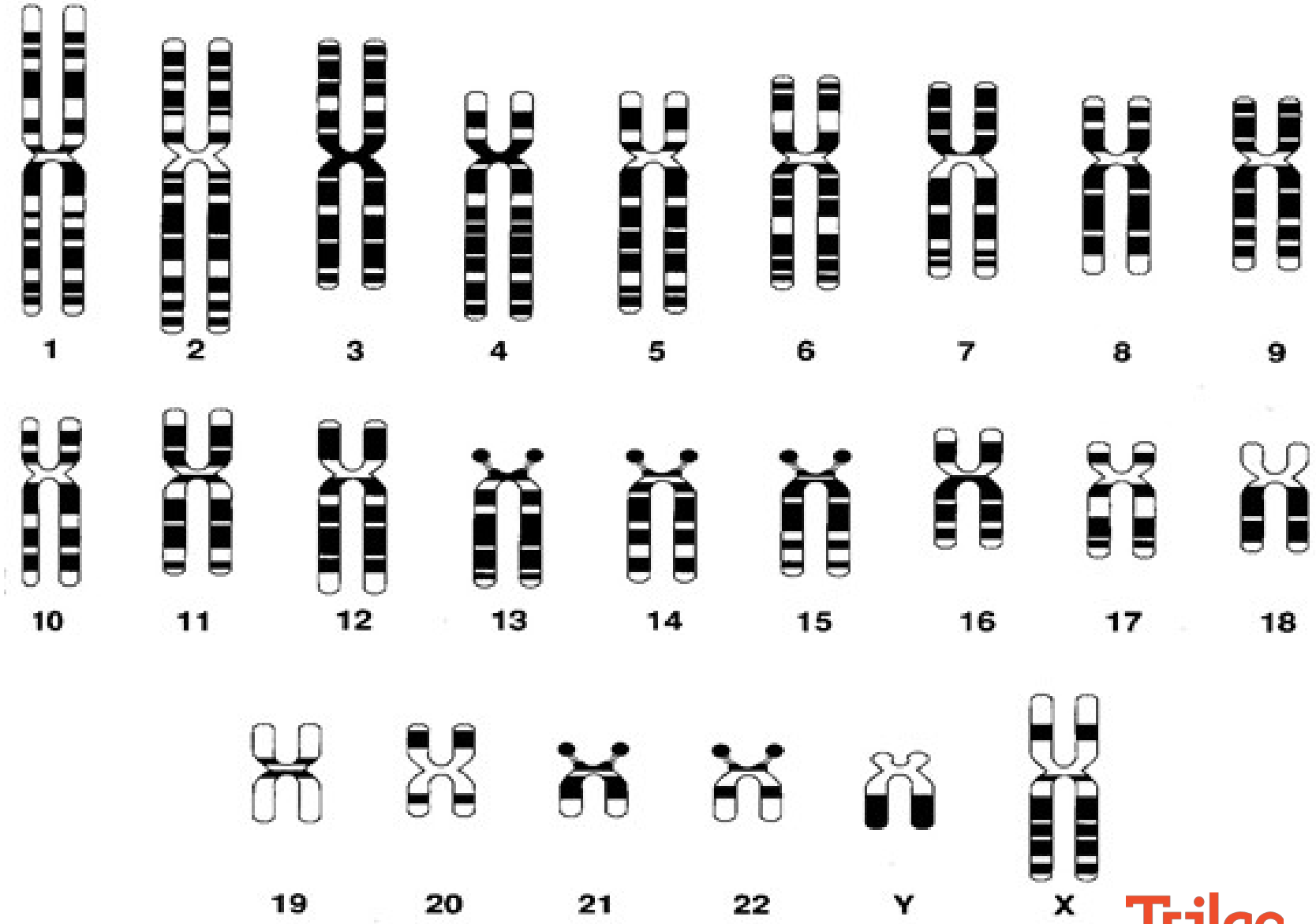
- Se encuentra agrupado en 7 grupos.



IDIOGRAMA

- Es la representación en forma de diagrama del cariotipo y su construcción se realiza en base a valores promedios.





Trilce ACADEMIA

EJERCICIO DE APLICACIÓN

PREGUNTA Nº 4

El cariotipo humano normal esta conformado por 46 cromosomas agrupados en parejas, constituyendo 22 pares _____ y 1 par diferencial o _____ .

a) somáticos – gonosomico

b) gonosomicos – somáticos

c) homólogos – heterólogos

d) heterólogos – homólogos

Trilce
ACADEMIA

PREGUNTA Nº 4

El cariotipo humano normal esta conformado por 46 cromosomas agrupados en parejas, constituyendo 22 pares _____ y 1 par diferencial o _____ .

a) somáticos – gonosomico

b) gonosomicos – somáticos

c) homólogos – heterólogos

d) heterólogos – homólogos

Trilce
ACADEMIA

ANOMALIAS CROMOSÓMICAS SOMÁTICAS

SÍNDROME DE PATAU

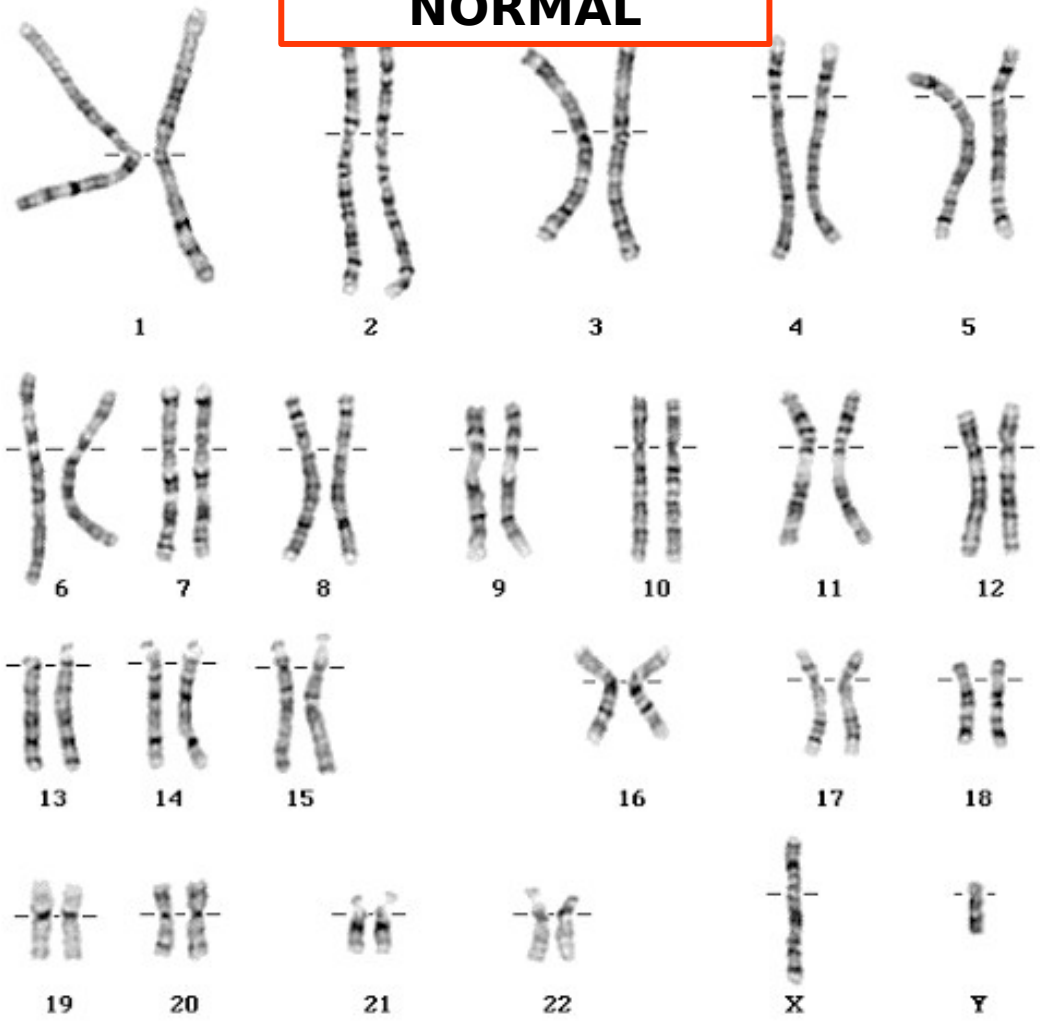
- El Síndrome de Patau se debe a la trisomía del cromosoma 13 (presencia de un cromosoma 13 extra) es decir, a un cariotipo correspondiente a 47,XX,+13 o 47,XY,+13. (El cariotipo normal de una mujer es 46,XX y el de un hombre es 46, XY).

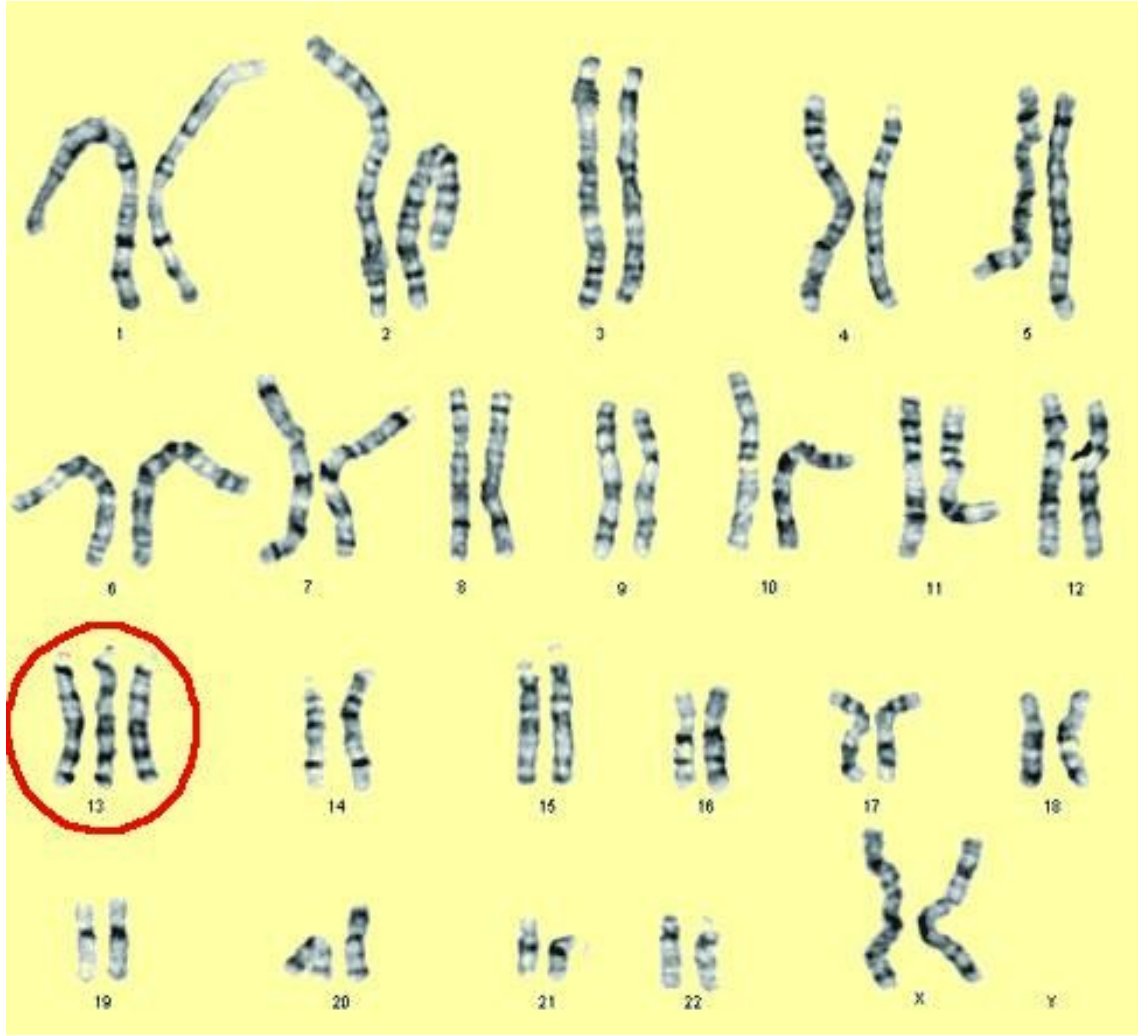
- Este síndrome aparece esporádicamente y no es heredado ya que el problema se genera en el momento de la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado “no disyunción”. En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13.

Trilce ACADEMIA

COMPARACIÓN DE CARIOTIPOS

CARIOTIPO NORMAL





Trilce
ACADEMIA

SÍNDROME DE EDWARDS

- La trisomía 18 afecta a 1/6.000 nacidos vivos, pero los abortos espontáneos son frecuentes. Más del 95% de los niños afectados tienen trisomía 18 completa. El cromosoma extra casi siempre proviene de la madre, y la edad materna avanzada aumenta el riesgo. La relación sexo femenino: masculino es de 3:1.
- A menudo, hay antecedentes prenatales de actividad fetal débil, polihidramnios, placenta pequeña y una sola arteria umbilical. En el momento del nacimiento, el tamaño es notoriamente pequeño para la edad gestacional, con hipotonía y marcada hipoplasia del músculo esquelético y la grasa subcutánea.

Trilce ACADEMIA

SÍNDROME DE EDWARDS

opacidad de la córnea, cataratas

Trisómica

Pies zambos

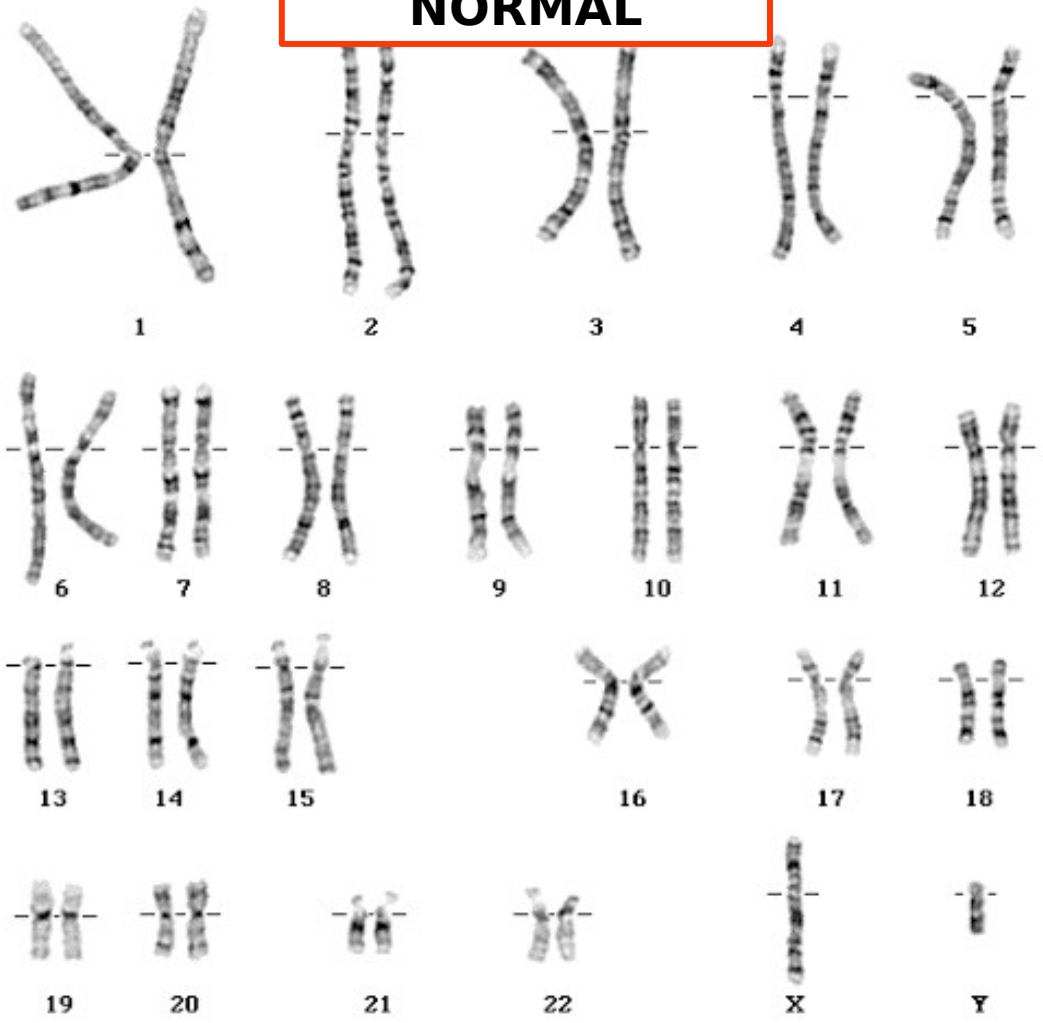
Uñas de manos y pies hipoplásicas

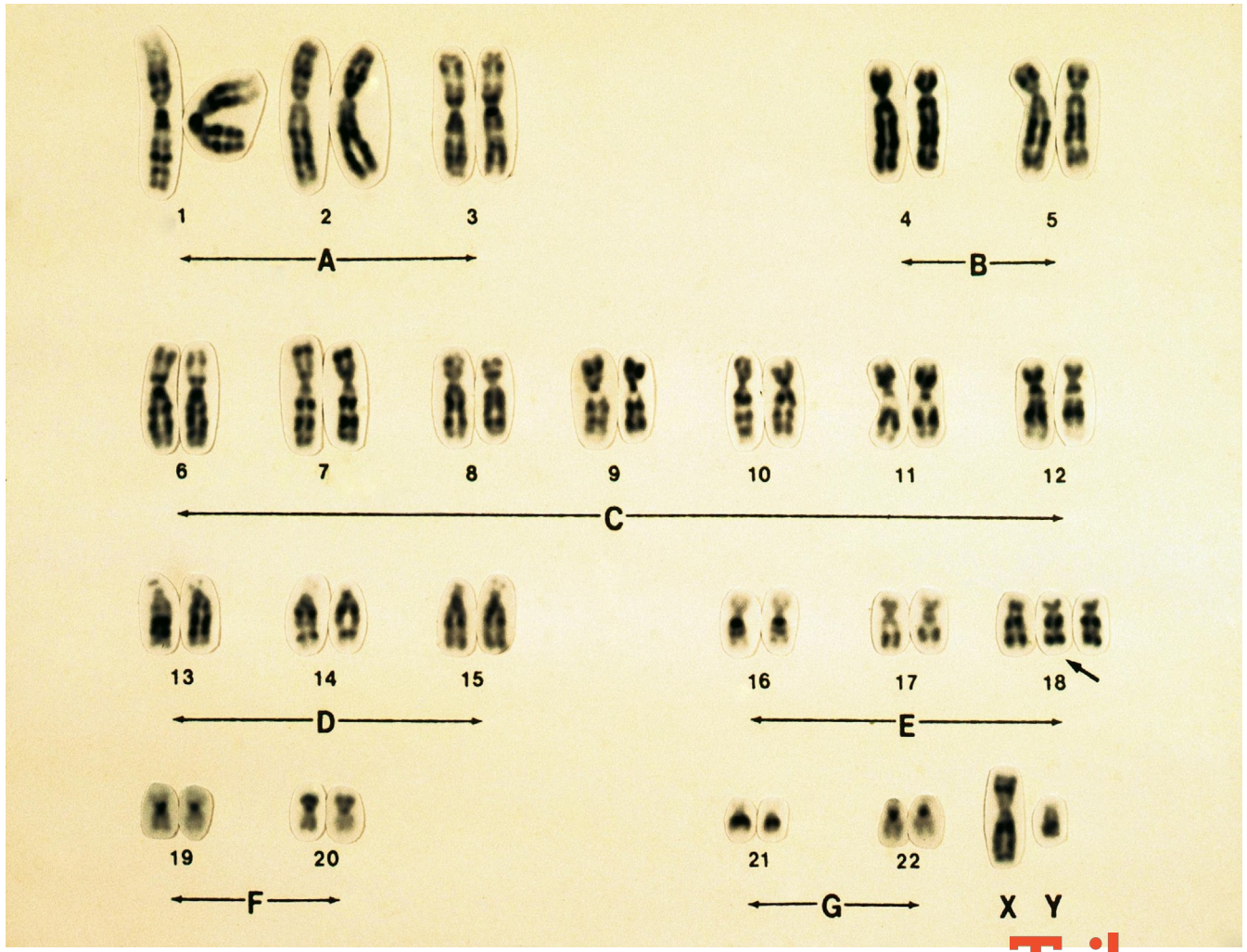
Talón prominente

Trilce ACADEMIA

COMPARACIÓN DE CARIOTIPOS

CARIOTIPO NORMAL

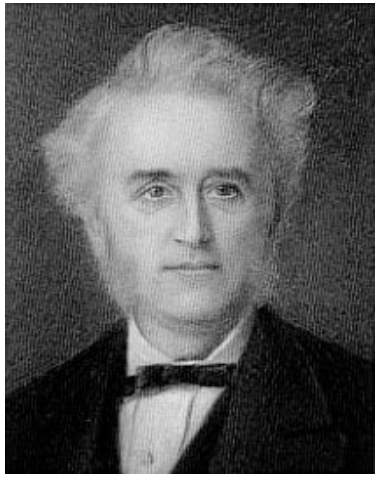


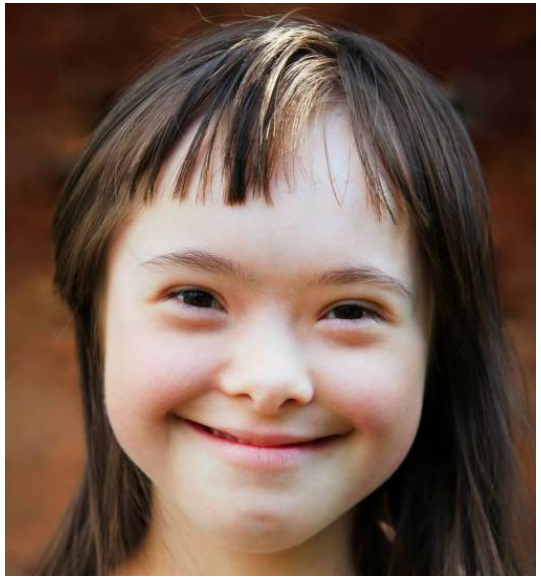


Trilce ACADEMIA

SÍNDROME DE DOWN

- El médico inglés John Langdon Down fue quien caracterizó por primera vez, en 1862.



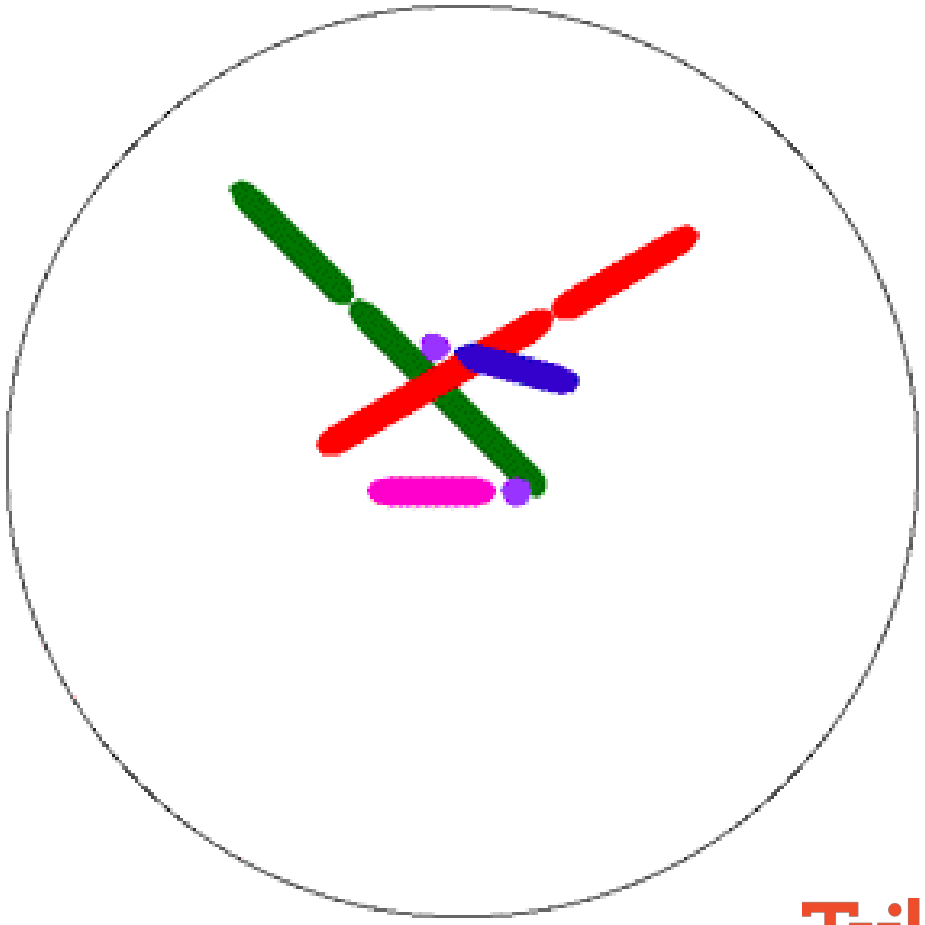


- Pero se espero hasta1958 cuando el genetista francés Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome consiste en una alteración cromosómica del par 21.

Trilce ACADEMIA

ORIGEN DEL SÍNDROME DE DOWN

- Trisomía 21. Aproximadamente en el 95 por ciento de los casos, el síndrome de Down tiene origen en la trisomía 21: la persona tiene tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos copias habituales, en todas las células. Esto sucede por la división celular anormal durante el desarrollo del espermatozoide o del óvulo.
- Síndrome de Down mosaico. En esta forma poco frecuente de síndrome de Down, solo algunas células de la persona tienen una copia adicional del cromosoma 21. Este mosaico de células normales y anormales ocurre por la división celular anormal después de la fertilización.
- Síndrome de Down por translocación. El síndrome de Down también puede ocurrir cuando parte del cromosoma 21 se une (transloca) a otro cromosoma, antes o durante la concepción. Estos niños tienen las dos copias habituales del cromosoma 21, pero también tienen material genético adicional del cromosoma 21 unido a otro cromosoma.



Trilce ACADEMIA

“MONGOLISMO”

- Por haberse apreciado en los primeros estudios médicos sobre el síndrome de Down que los afectados presentaban ciertos rasgos faciales similares a los de los mongoles

Carta de The Lancet en 1961.

Durante mucho tiempo se ha reconocido que los términos «idiocia mongólica», «mongoloide», «mongolismo», etc., aplicados a un tipo específico de deficiencia mental tienen connotaciones que inducen a confusión o engaño..... la creciente participación de chinos y japoneses en la investigación de la condición les impone el uso de un término embarazoso..... Varios de nosotros creemos que este es un momento apropiado para introducir el término «Anomalía de la Trisomía 21», que incluiría casos de trisomía simple así como translocaciones. Se espera que el acuerdo sobre una frase específica pronto cristalice una vez que se haya abandonado el término «mongolismo».

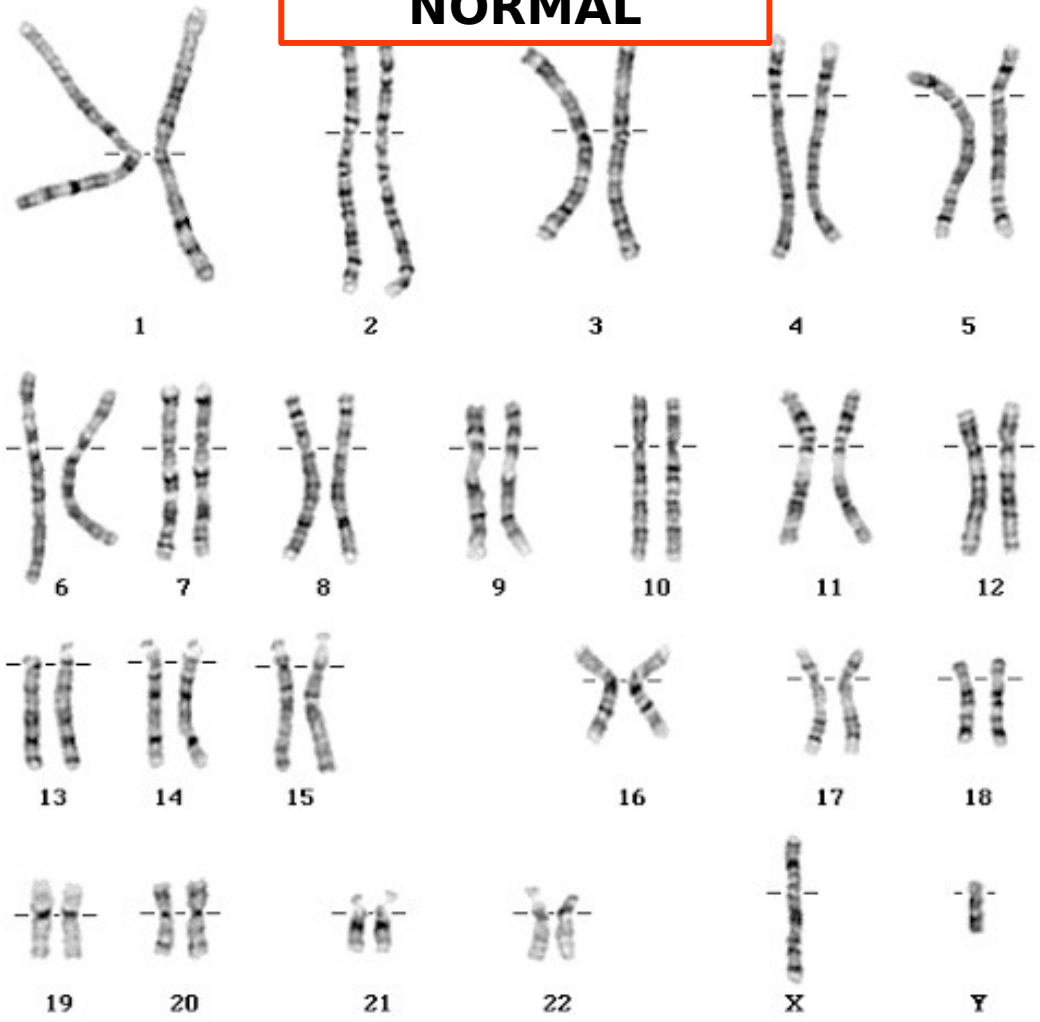
Niña mongoles con síndrome de Down

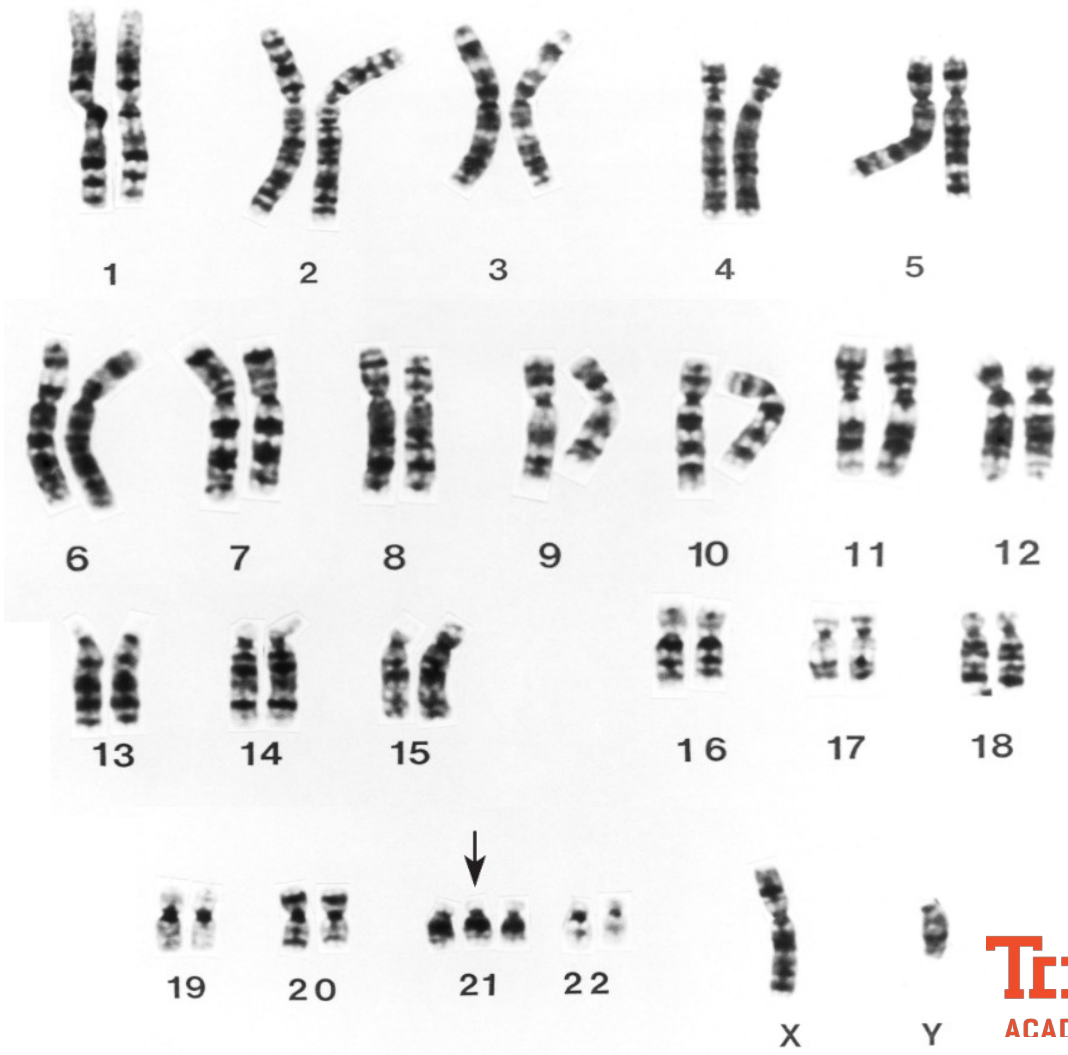
Niño mongoles sano

Trilce ACADEMIA

COMPARACIÓN DE CARIOTIPOS

CARIOTIPO NORMAL

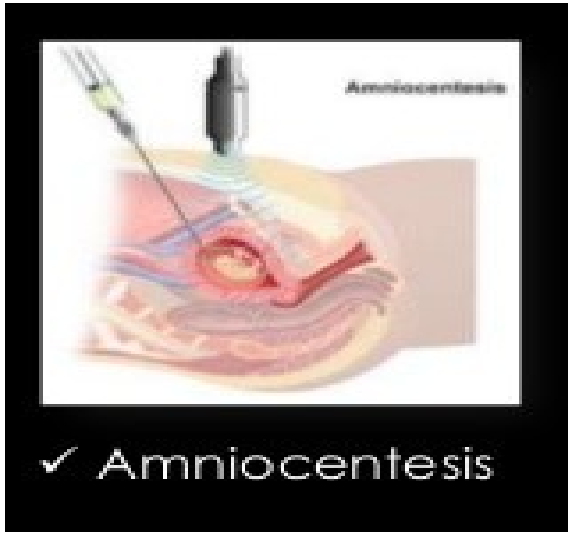


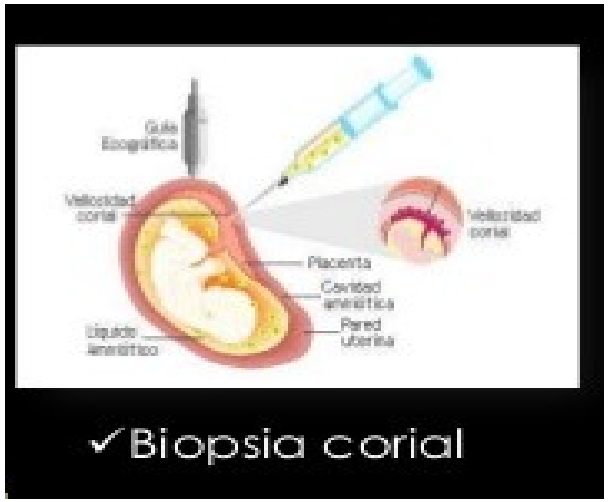


Trilce
ACADEMIA

DIAGNÓSTICO PRE NATAL

- Medidas encaminadas a detectar alteraciones en el embrión o el feto.
- Gran numero de alteraciones fetales(S. de Down, S. Patau, S. de Edwards, S. de Klinelfelter, S. de Turner) pueden ser diagnosticas antes del parto.
- Otras pasan desapercibido o no diagnosticarse hasta el periodo postnatal inmediato o mas tardío.

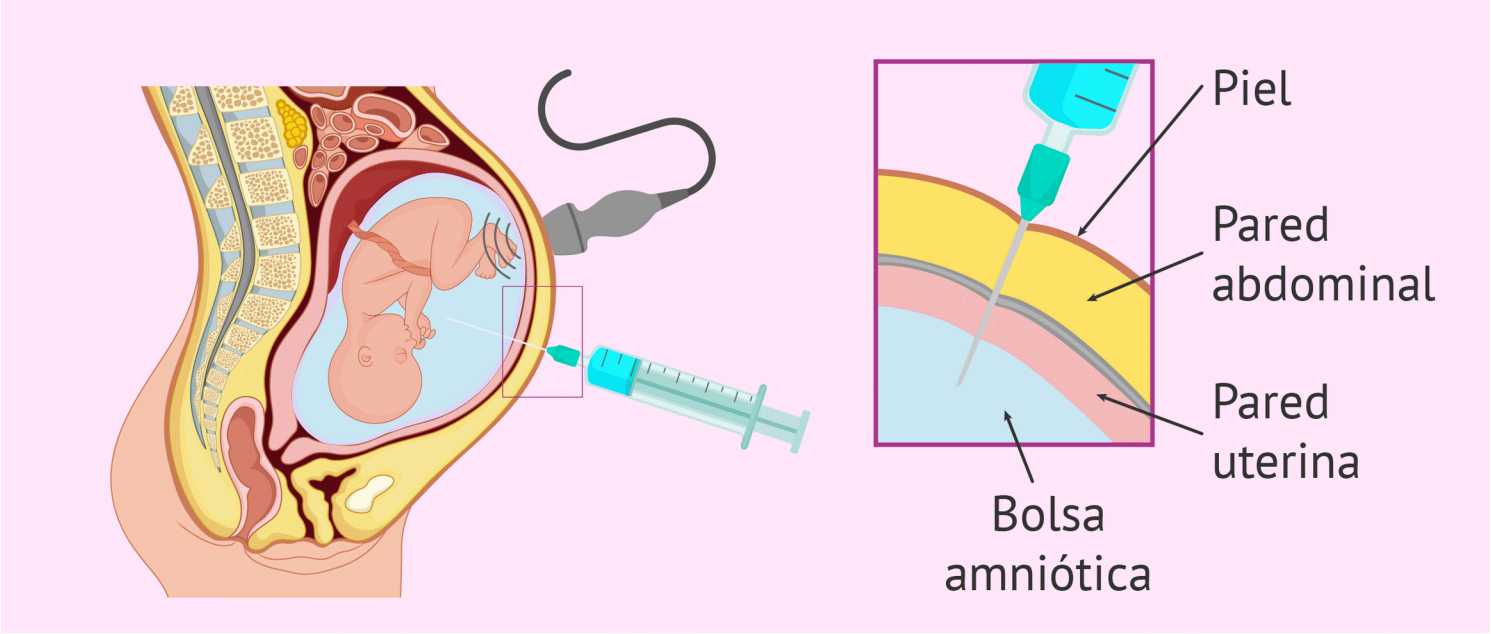




Trilce
ACADEMIA

AMNIOCENTESIS

Consiste en el estudio del líquido en el interior del saco amniótico con el fin de determinar si el feto se está desarrollando correctamente o, por el contrario, presenta alguna enfermedad o alteración.



Trilce ACADEMIA

ECOGRAFÍA – DIAGNÓSTICO DE S. DE DOWN.

- Huesos nasales:
- Los bebes con Síndrome de Down tienen los huesos propios de la nariz mas pequeños que los bebés sanos.
- Se considera anormales cuando miden menos de 2.5 mm.
- Detección aproximada: 73%

Trilce
ACADEMIA

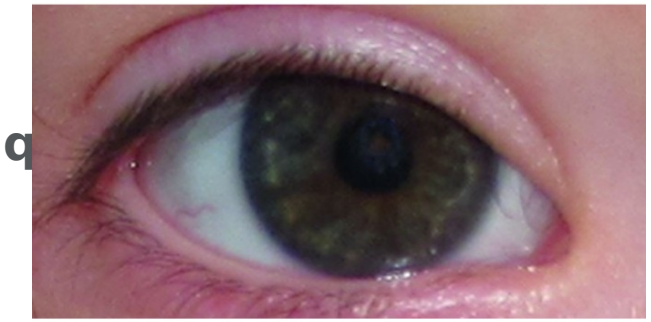
ECOGRAFÍA – DIAGNÓSTICO DE S. DE DOWN.

- Translucencia nucal
- Espacio existente entre la columna cervical y la piel de la nuca del feto. En líneas generales este deberá ser menor de 2.5 mm.
- Si se supera esta dimensión se considera positivo y se sugerirá realizar otros estudios.
- Detección aproximada para síndrome de Down: 75 – 80%

Trilce ACADEMIA

SÍNDROME DE DOWN

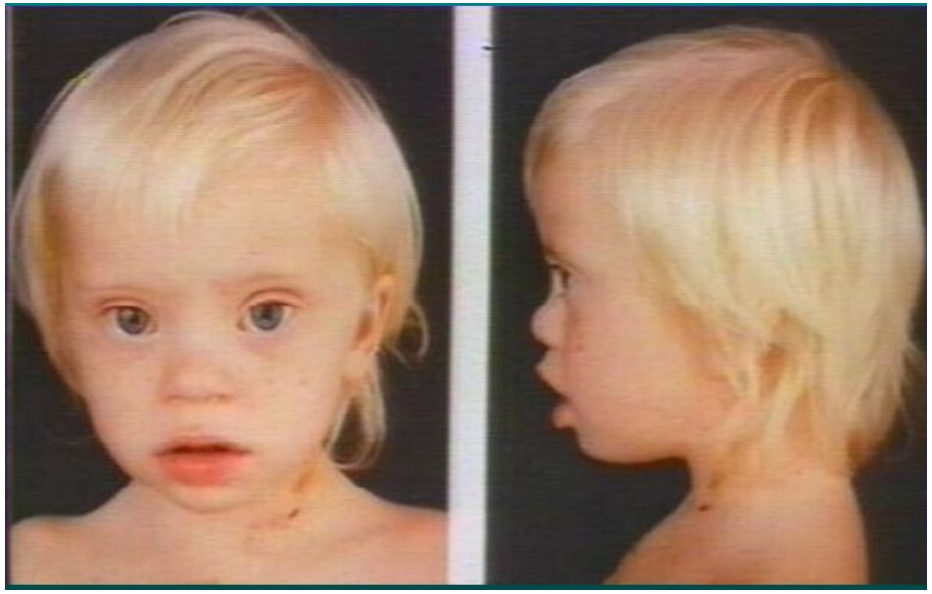
1. Cabeza y cara: redondas y pequeñas.
2. Ojos: tipo oriental con inclinación hacia arriba y hacia afuera, con un pliegue en el ángulo interno.
3. Nariz: pequeña y chata con tabique nasal ancho y ligeramente deprimido.
4. Orejas: pequeñas con contorno doblado.
5. Piel: con diferentes tonalidades o "aspecto marmóleo".Exceso de piel en la nuca.
6. Tono muscular: disminuido estado de reposo que hace q la lengua tienda a salirse.



Trilce
ACADEMIA

SÍNDROME DE DOWN

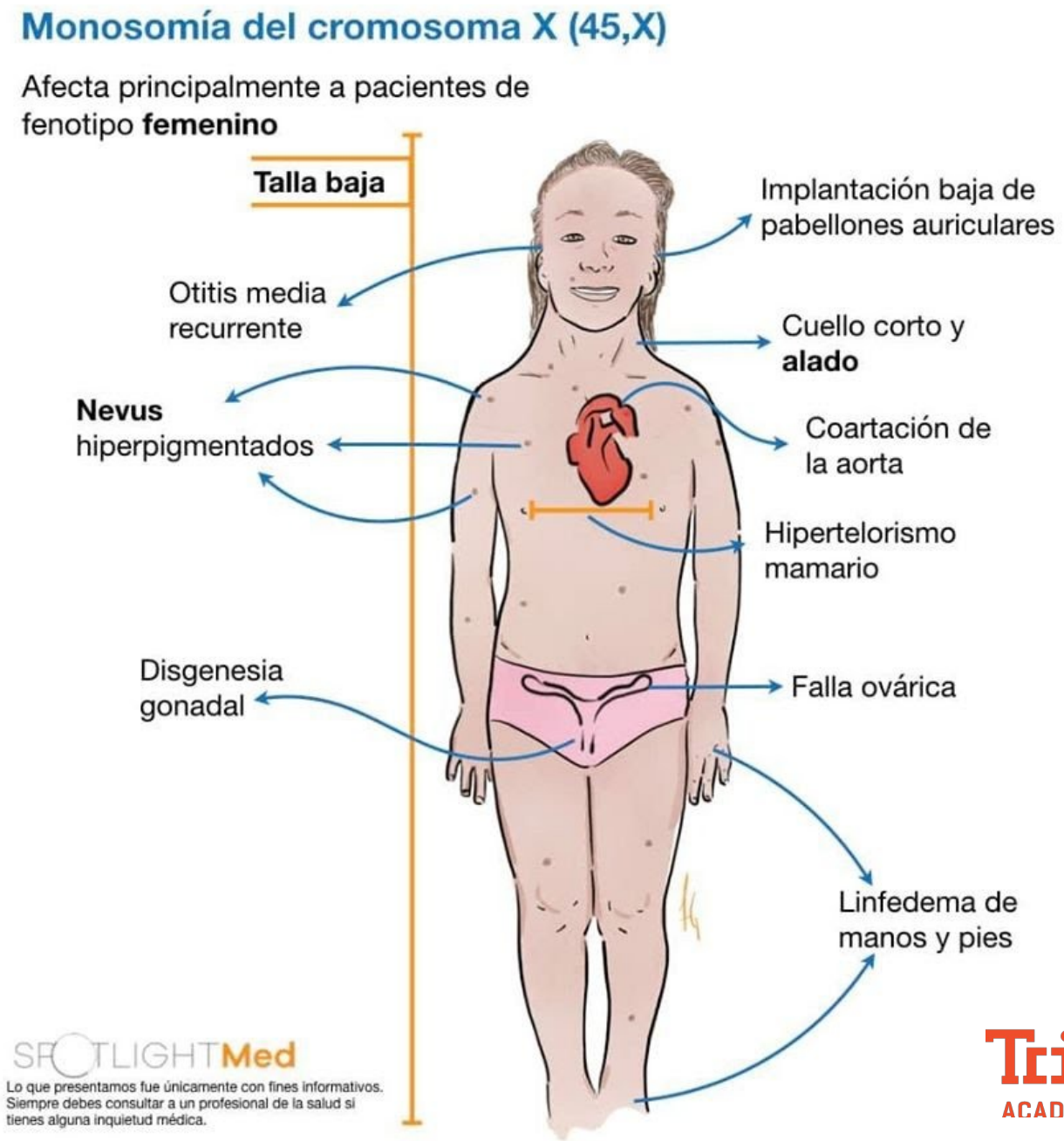
7. Extremidades: cortas con manos y pies pequeños y anchos. Dedos cortos y gruesos. Manos con un pliegue transversal muy marcado en la palma. Dedo meñique corto y no curvado.
8. Estatura: menor que la de otros hermanos y en niños menor a la que le correspondería por su edad.
9. Peso: Algo de sobrepeso.
10. Afecciones: Algunos bebés nacen con afecciones cardíacas que podrían requerir de una intervención quirúrgica. Frecuente el estrabismo, la mala posición dental, la caries y la infertilidad en los hombres.
11. Inteligencia: Deficiencia mental aunque el grado de inteligencia varía en cada persona.



Trilce
ACADEMIA

SÍNDROME DE TURNER

- El síndrome de Turner afecta a alrededor de 1/2.500 nacidas vivas en todo el mundo. Sin embargo, el 99% de las concepciones 45,X terminan en aborto espontáneo.
- Muchas recién nacidas tienen un cuadro muy leve; en cambio, algunas presentan linfedema dorsal marcado de las manos y los pies, y linfedema o pliegues cutáneos laxos en la nuca. Otras anomalías frecuentes son cuello corto y grueso y tórax ancho con pezones invertidos y muy separados. Las niñas afectadas suelen tener talla baja en comparación con los miembros de la familia.



Trilce ACADEMIA

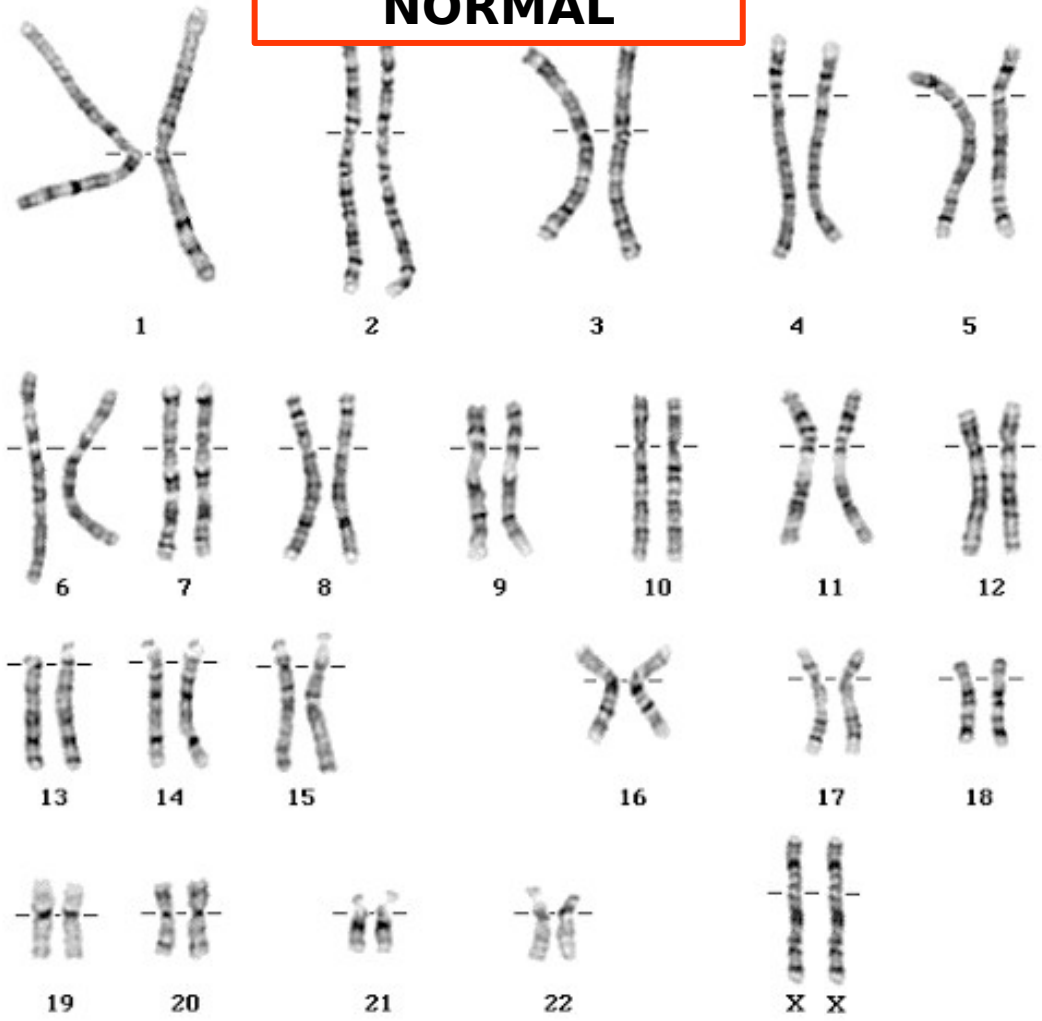
ANOMALIAS CROMOSÓMICAS SEXUALES

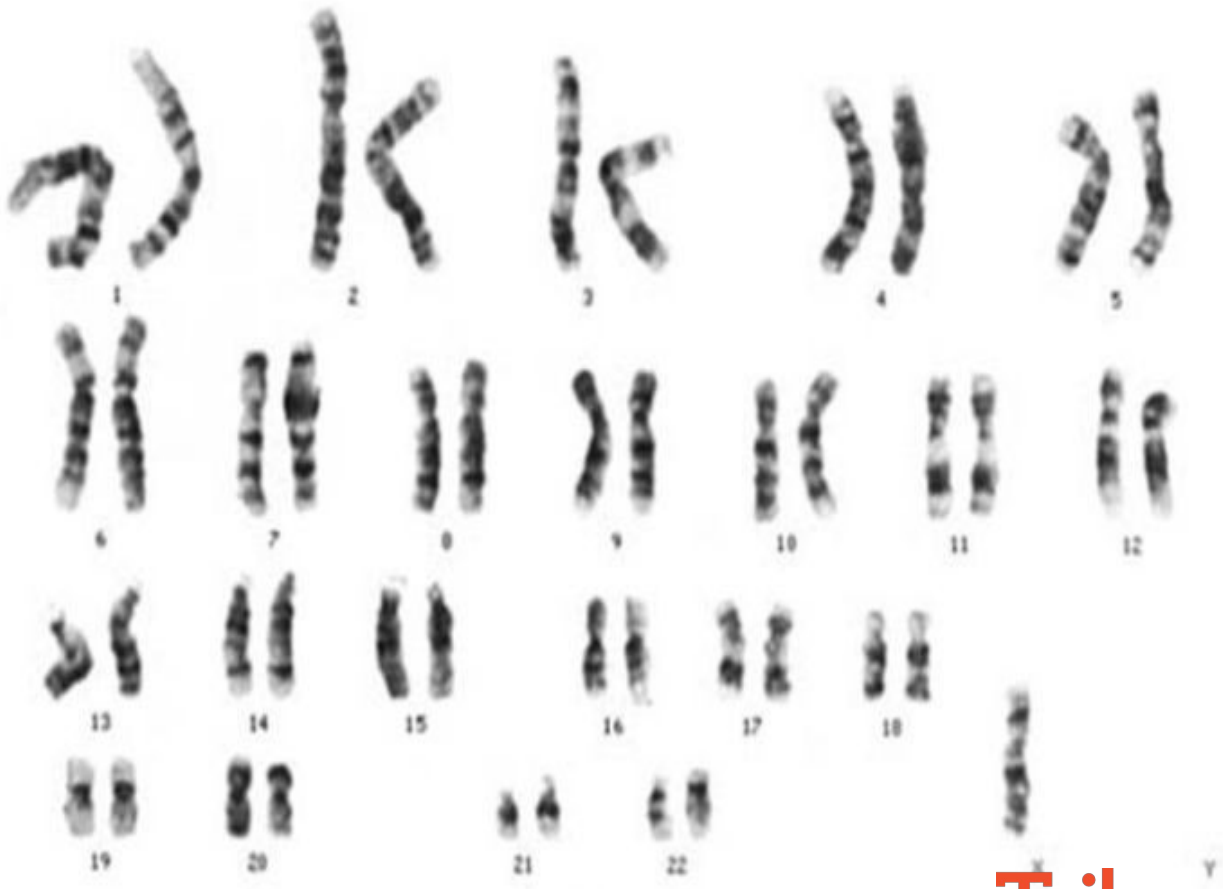
SÍNDROME DE TURNER

Trilce
ACADEMIA

COMPARACIÓN DE CARIOTIPOS

CARIOTIPO NORMAL



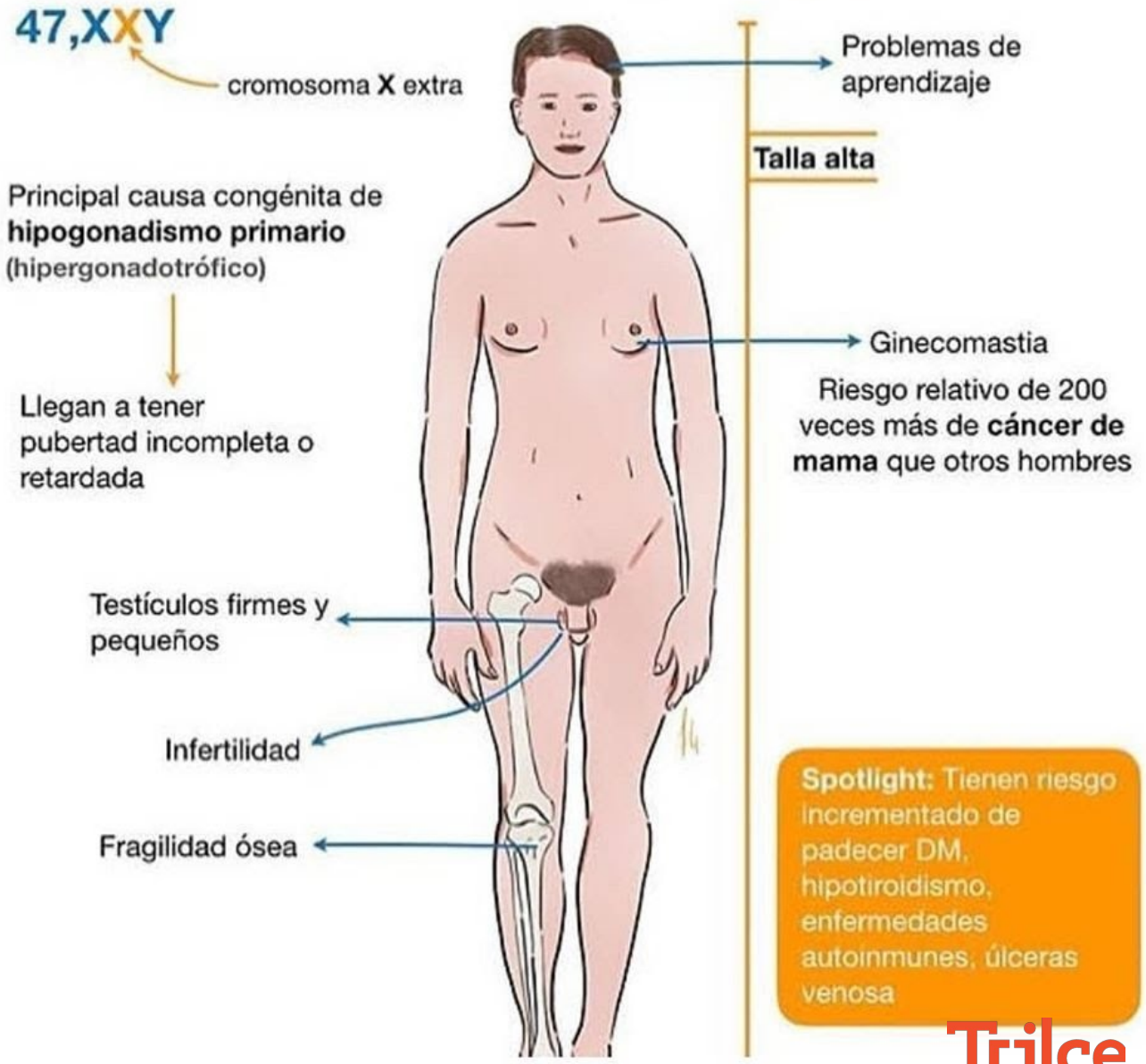


Trilce ACADEMIA

SÍNDROME DE KLINELFELTE

- Es una afección genética que sucede en los hombres cuando tienen un cromosoma X extra.

- La mayoría de las personas tiene 46 cromosomas. Los cromosomas contienen todos los genes y el ADN, los pilares fundamentales del cuerpo. Los 2 cromosomas sexuales (X y Y) determinan si usted se convertirá en niño o en niña. Las mujeres normalmente tienen 2 cromosomas X. Los hombres normalmente tienen 1 cromosoma X y 1 cromosoma Y.



Trilce ACADEMIA

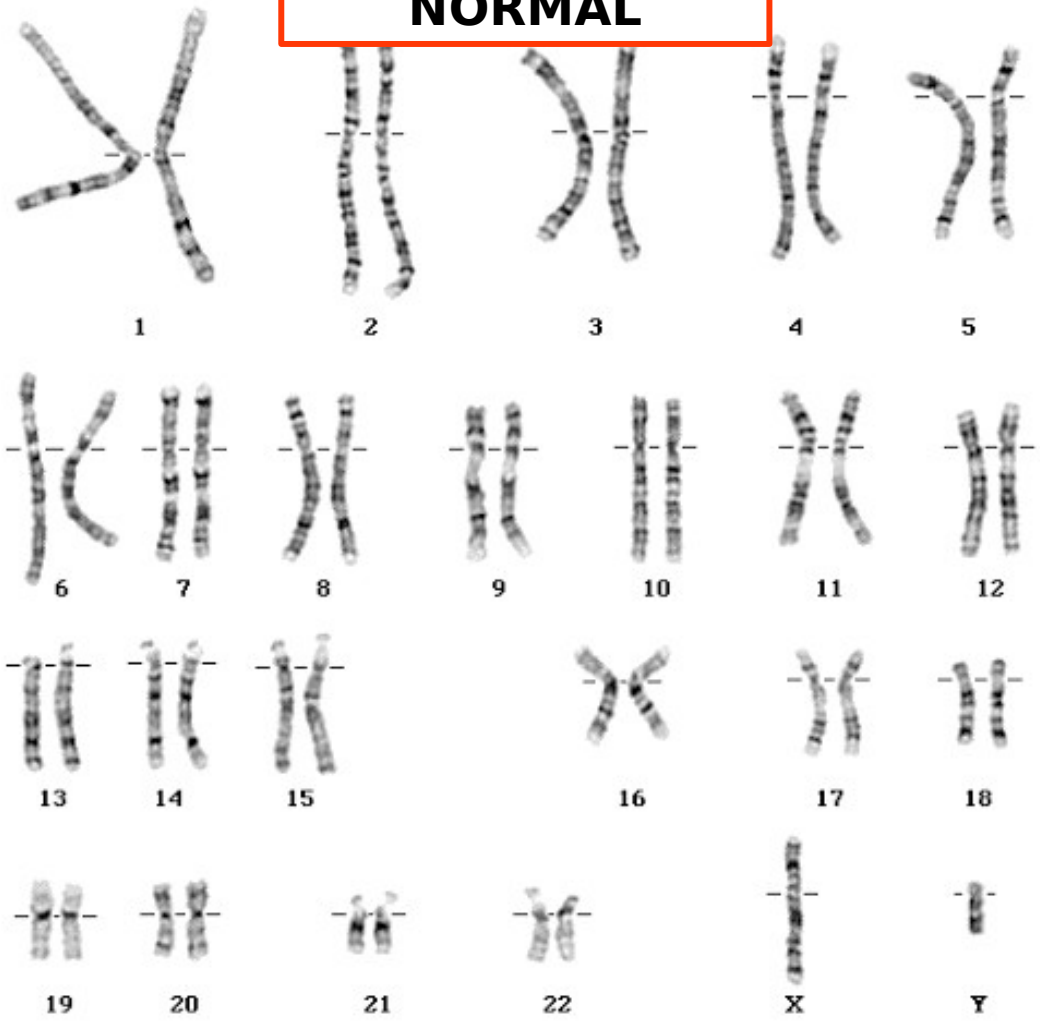
SÍNDROME DE KLINELFELTER

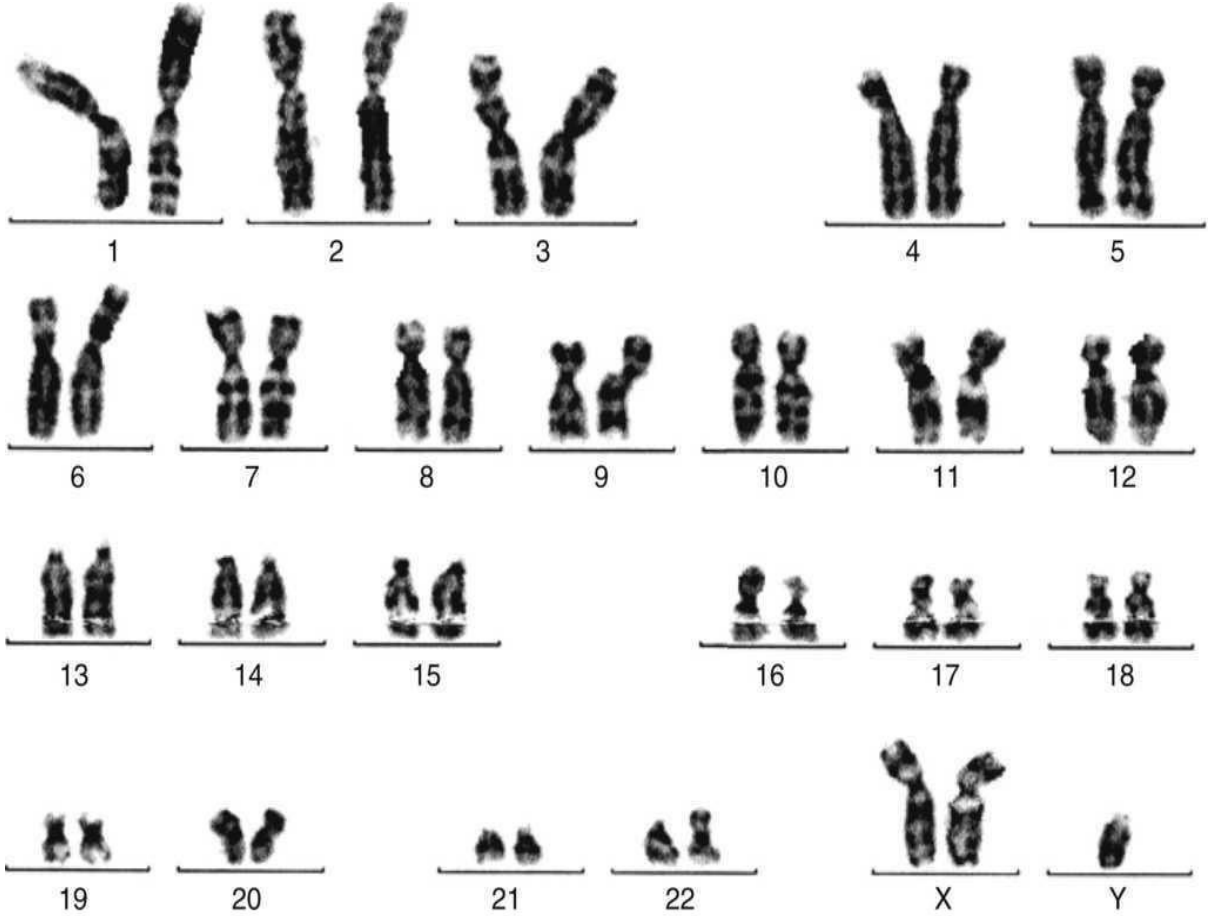
- El síndrome de Klinefelter se presenta cuando un niño varón nace con al menos 1 cromosoma X extra. Esto se escribe como XXY.
- El síndrome de Klinefelter se presenta en aproximadamente 1 de cada 500 a 1,000 bebés varones. Las mujeres que resultan embarazadas después de los 35 años tienen una probabilidad ligeramente mayor de tener un niño con este síndrome que las mujeres más jóvenes.
- Según el Instituto Nacional de Salud(NIH), "El síndrome de Klinefelter afecta a aproximadamente 1 de cada 650 niños recién nacidos. Es uno de los trastornos cromosómicos sexuales más comunes, que son condiciones causadas por cambios en el número de cromosomas sexuales"

Trilce ACADEMIA

COMPARACIÓN DE CARIOTIPOS

CARIOTIPO NORMAL





Semergen. 2011;37:41-4

Trilce ACADEMIA

SÍNDROME DE SÚPER HEMBRA

- El síndrome de triple X es caracterizado por la presencia de un cromosoma X adicional (tres copias del cromosoma X en lugar de las dos copias) en cada una de las células.

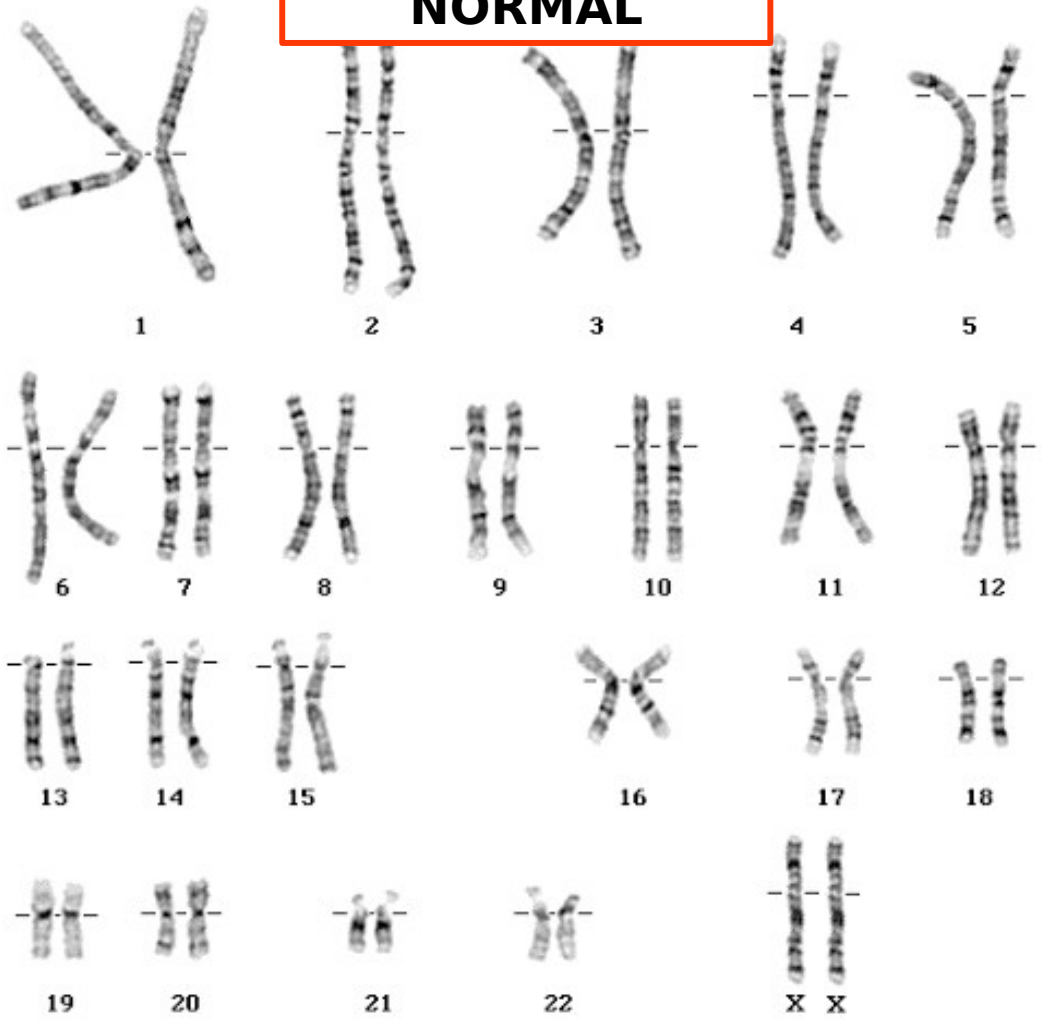
Algunos signos

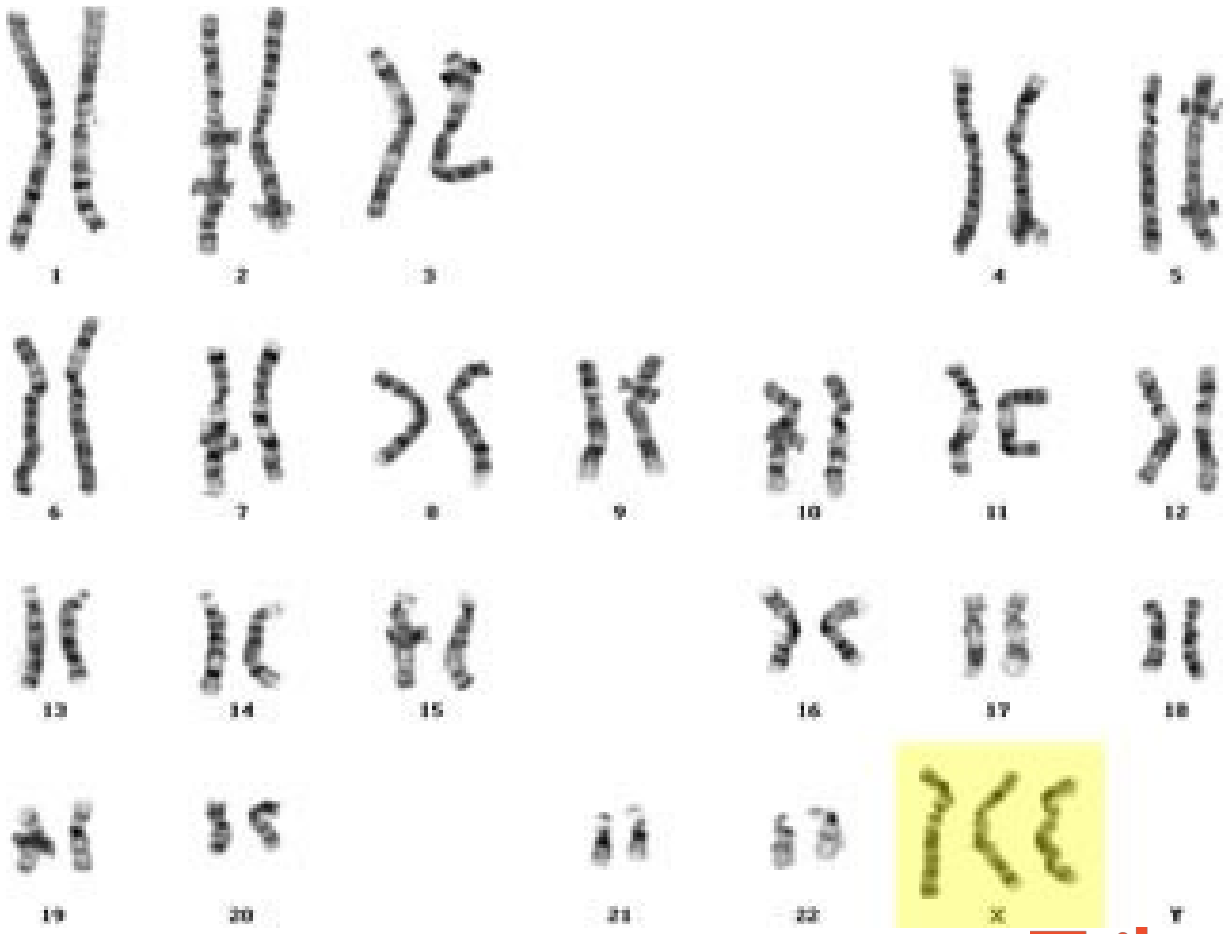
- Problemas de aprendizaje
- Retraso en el lenguaje
- Atraso de desenvolvimiento y atraso motor
- Hipotonía
- Dificultades de comportamiento
- Problemas psicológicos, como déficit de atención, trastornos del estado de ánimo (incluyendo ansiedad y depresión) y trastornos de adaptación
- Convulsiones (10% de los casos)
- Anomalías genitourinarias (10% de los casos)
- Anomalías de riñón

Trilce
ACADEMIA

COMPARACIÓN DE CARIOTIPOS

CARIOTIPO NORMAL

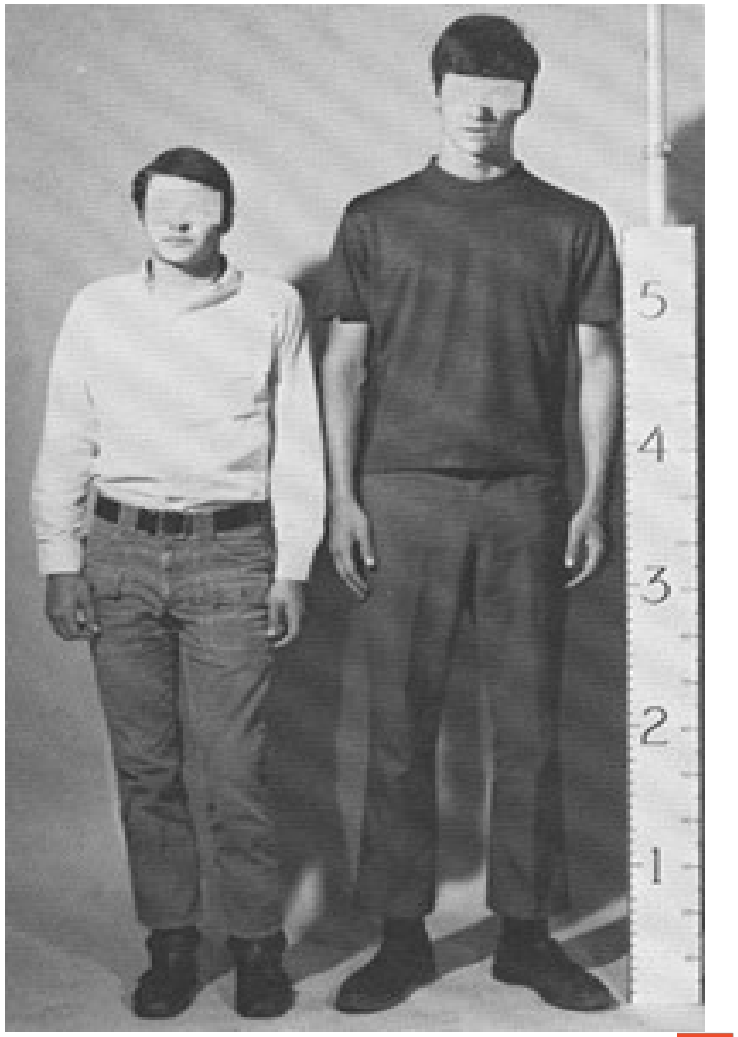




Trilce
ACADEMIA

SÍNDROME DE SUPER MACHO (47,XYY)

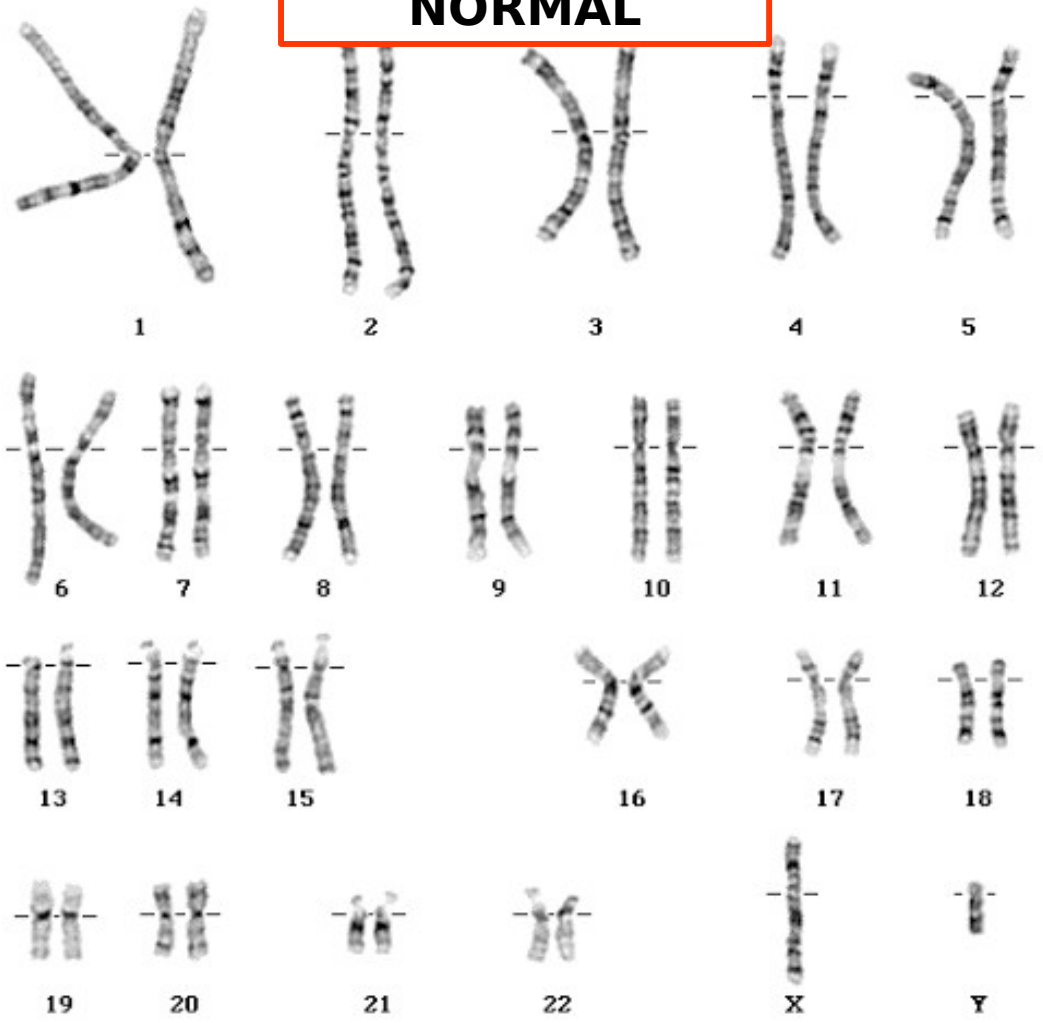
- A diferencia de otros cambios en el cromosoma sexual , el síndrome 47,XYY nunca fue descrito como un síndrome antes de que se descubrieran las diferencias en los cromosomas.
- El nombre describe el hecho de que el síndrome es causado por un cromosoma Y extra en un niño o un hombre. Aproximadamente, 1 de cada 1000 niños y hombres tienen el síndrome 47,XYY.
- Los hombres con el síndrome 47,XYY pueden tener hijos (son fértiles) como cualquier otro hombre en la población.
- No es usual que tengan un retardo mental

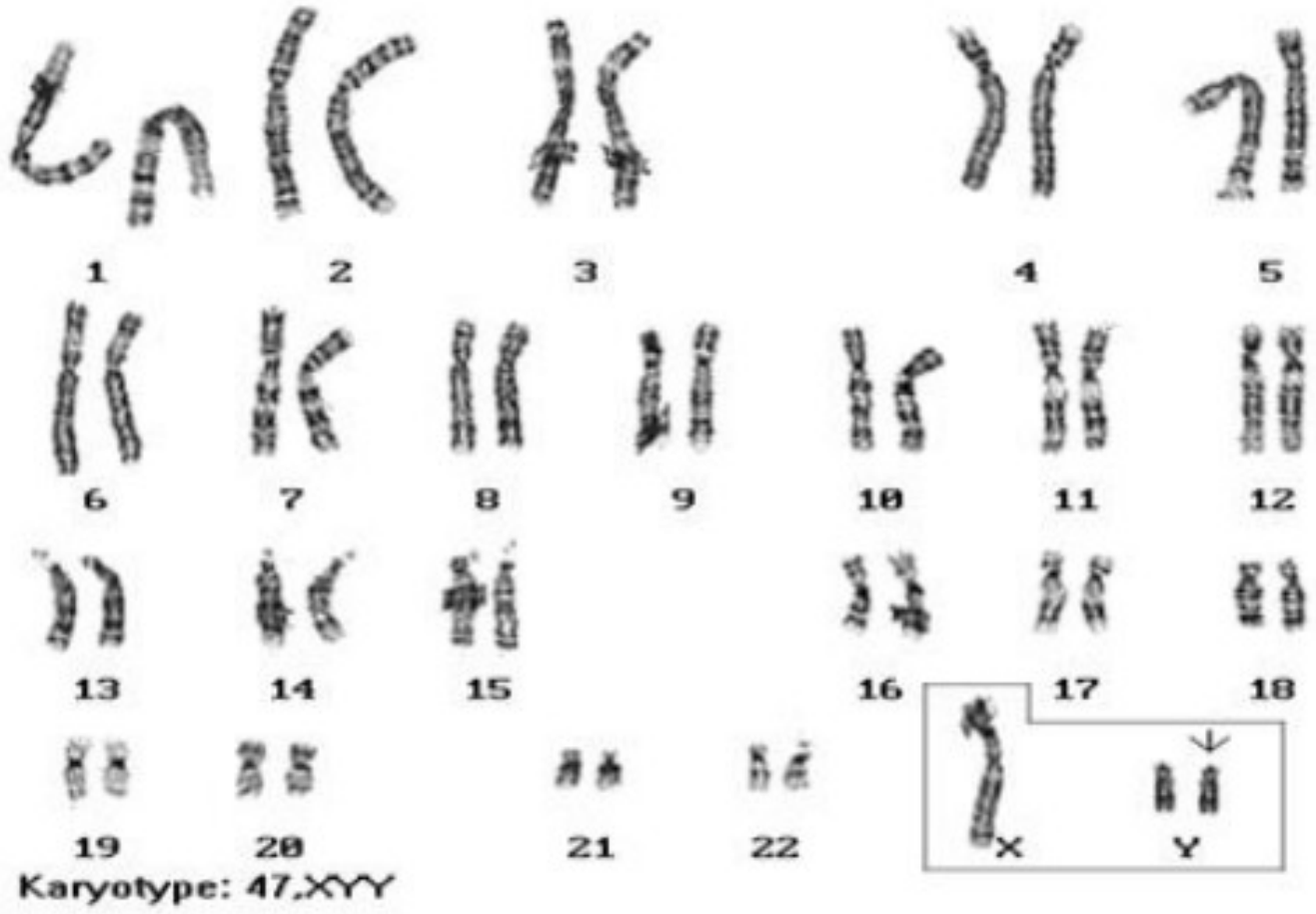


Trilce
ACADEMIA

COMPARACIÓN DE CARIOTIPOS

CARIOTIPO NORMAL





Trilce ACADEMIA

EJERCICIO DE APLICACIÓN

PREGUNTA Nº 5

Afección génica que afecta a 1 de cada 2500 niñas entre sus características distintivas tenemos talla baja, amenorreicas, leve retardo mental e infantilismo sexual, es posible inferir que nos referimos al.

a) síndrome de Down

b) síndrome de Turner

c) síndrome de Klinelfelter

d) síndrome de Patau

Trilce
ACADEMIA

PREGUNTA Nº 5

Afección génica que afecta a 1 de cada 2500 niñas entre sus características distintivas tenemos talla baja, amenorreicas, leve retardo mental e infantilismo sexual, es posible inferir que nos referimos al.

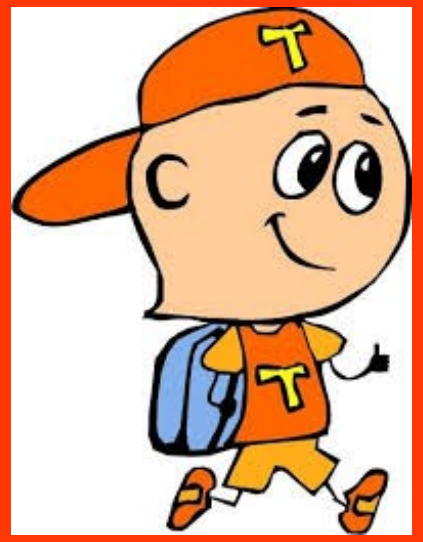
a) síndrome de Down

b) síndrome de Turner

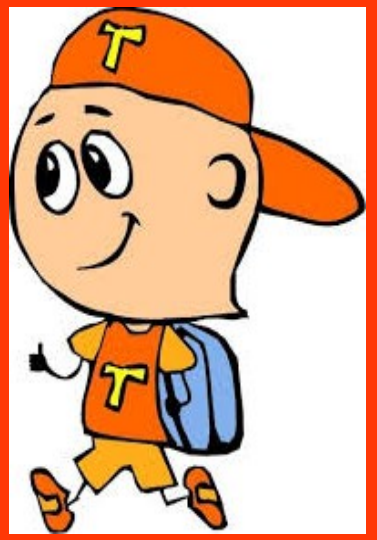
c) síndrome de Klinelfelter

d) síndrome de Patau

Trilce ACADEMIA



PREGUNTAS DE LA GUÍA



Trilce
ACADEMIA

¡Tu mejor opción

PREGUNTA N° 1

Las personas que padecen el síndrome Down sufren una alteración del número de cromosomas (trisomía 21), lo cual significa:

I. Tienen 44 autosomas más 2 cromosomas sexuales

II. Tienen 45 autosomas más 2 cromosomas sexuales

III. Tienen 22 autosomas más XY o XX según sean hombres o mujeres, respectivamente

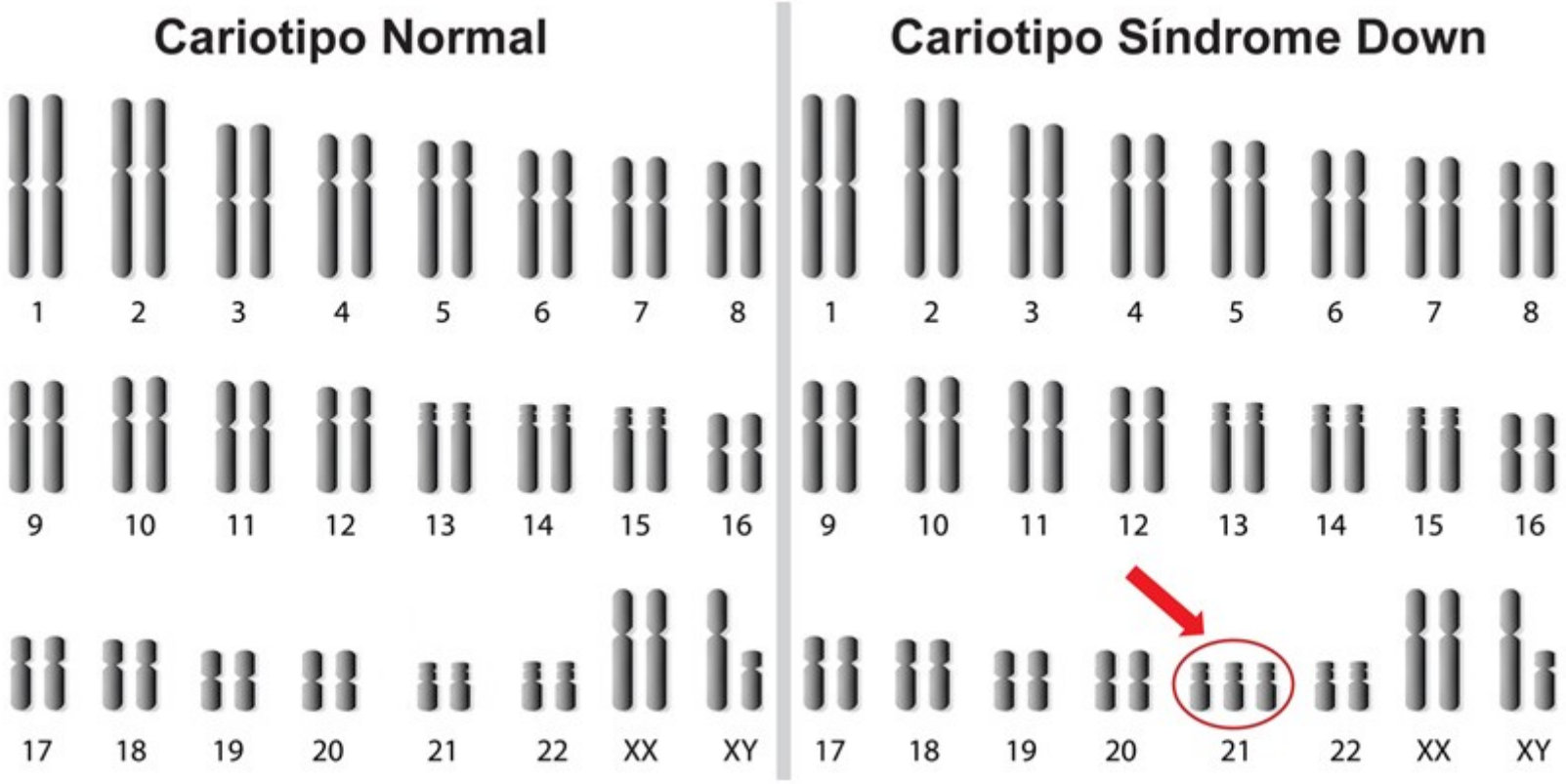
A) Solo I

B) Solo II

C) Solo III

D) Solo I y III

E) I, II y III



Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N° 2

Mutaciones

Relacione los siguientes términos:
I. Mutación genética
II. Mutación cromosómica
III. No disyunción

(III) Falta de separación de los cromosomas anafásicos

(II) Cambio en el número de cromosomas

(I) Es un error en la secuencia del DNA

A) III, I, II

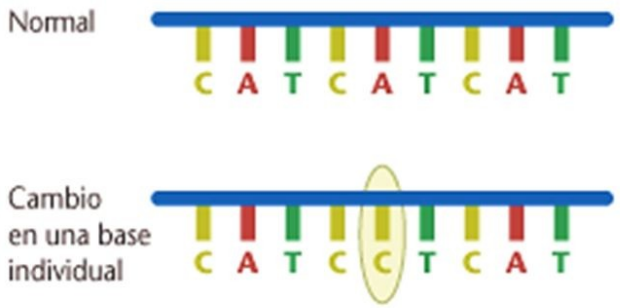
B) II, III, I

C) I, II, III

D) III, II, I

E) I, III, II

Cambio u alteración en el ADN. Pueden ser perjudiciales, neutras, beneficiosas, somáticas, germinales, espontáneas o por agentes mutagénicos.



TIPOS DE MUTACIONES CROMOSÓMICAS			
MUTACIONES ESTRUCTURALES Afectan al cromosoma en forma y tamaño	Se produce variación en el número de genes	DELECIÓN	Disminución en el número de genes
		DUPLICACIÓN	Incremento en el número de genes
	Se producen cambios en la localización de los genes	INVERSIÓN	Cambio de orientación en los genes.
		TRANSLOCACIÓN	Intercambio de genes entre cromosomas no homólogos
MUTACIONES NUMÉRICAS Afectan al número de cromosomas totales	Variación en el número de dotaciones cromosómicas o juegos de cromosomas	HAPLOIDÍA	Disminución del número de juegos cromosómicos
		POLIPLOIDÍA	Aumento del número de juegos cromosómicos
	Variación en el número de cromosomas	ANEUPLOIDÍA	Pérdida o ganancia de uno o varios cromosomas.

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N° 3

Se realiza el análisis del cariotipo de cierto síndrome en las células epiteliales de un paciente masculino que presenta cierta aneuploidí sus células además presentan corpúsculo de Barr. Lo anterior se relaciona con el

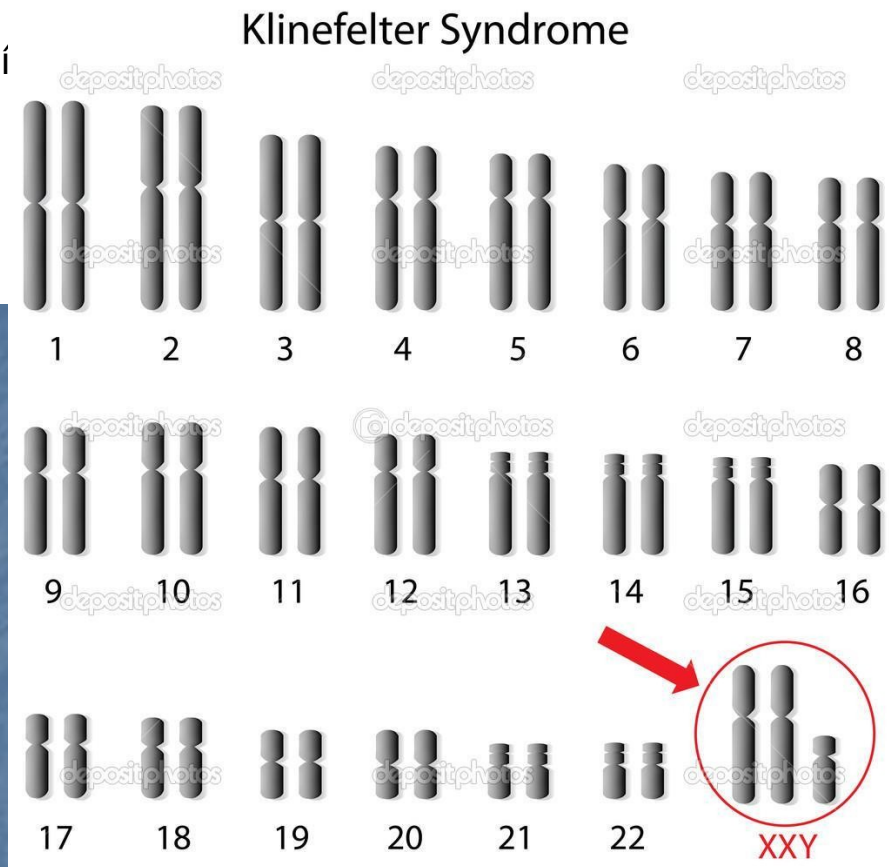
A) síndrome de Klinefelter.

B) síndrome de la super hembra.

C) síndrome de Cry du Chat.

D) síndrome de Turner.

E) síndrome de Patau.



- FENOTIPO:
  - ALTOS
  - DELGADOS
  - PIERNAS LARGAS
  - INFÉRTILES
  - C.I. BAJO
  - GINECOMASTIA
- CARIOTIPO 47XXY
- 15% EN MOSAICO 46XY/47XXY

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N° 4

Si el gameto de una mujer con alteraciones a nivel meiótico es (21,0) es fecundado por el espermatozoide de un varón con cierto nivel de aneuploidía que produce espermatozoides (24,X); podemos suponer que si fuera fecundada, su posible progenie sufriría

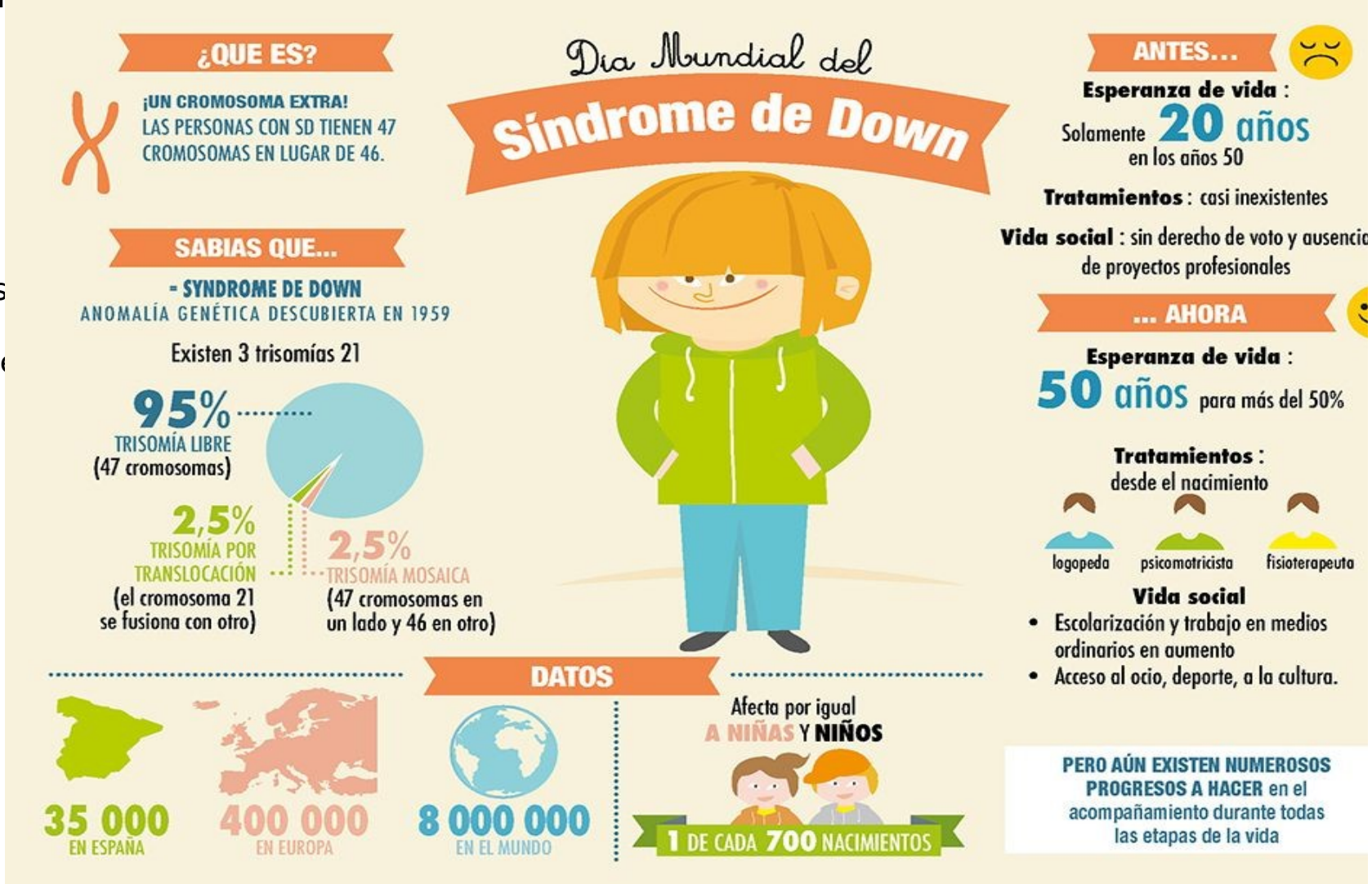
A) síndrome de Down.

B) síndrome de Turner.

C) síndrome de Patau.

D) síndrome de Edwards

E) síndrome de Klinefelt



Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N° 5

Relacione ambas columnas, luego marque la secuencia correcta.

1.Turner (4) Presencia de pelos en el pabellón de la oreja.

2. Daltonismo (5) Presenta escamas y cerdas en la piel.

3. Klinefelter (1) Posee cariotipo 44 + X0.

4. Hipertricosis (3) Presentan 3 alosomas.

5. Ictiosis (2) Es cierta forma de discromatopsia.

A) 5, 4, 3, 1, 2

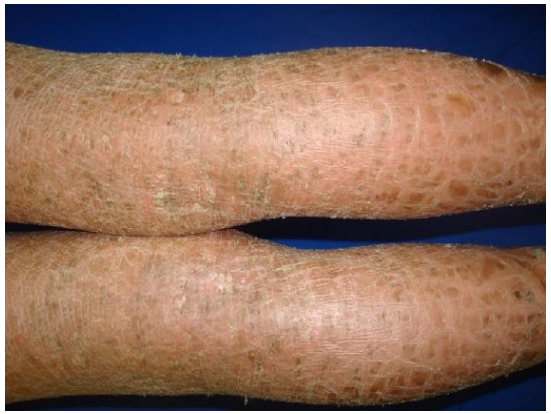
B) 4, 5, 1, 3, 2

C) 2, 3, 4, 1, 5

D) 3, 2, 1, 4, 5

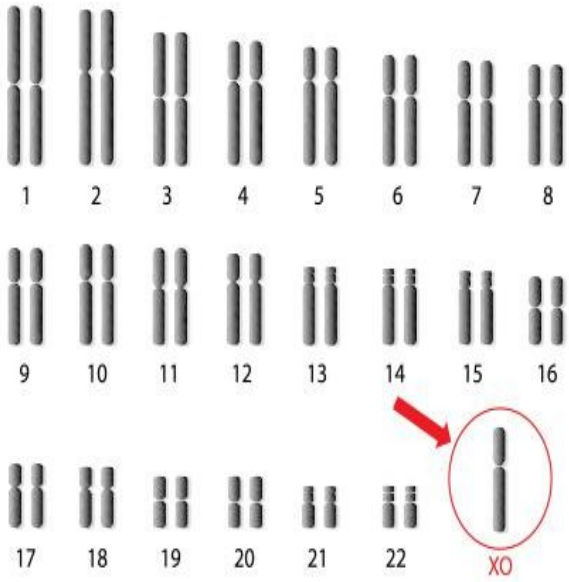
E) 1, 3, 2, 5, 4

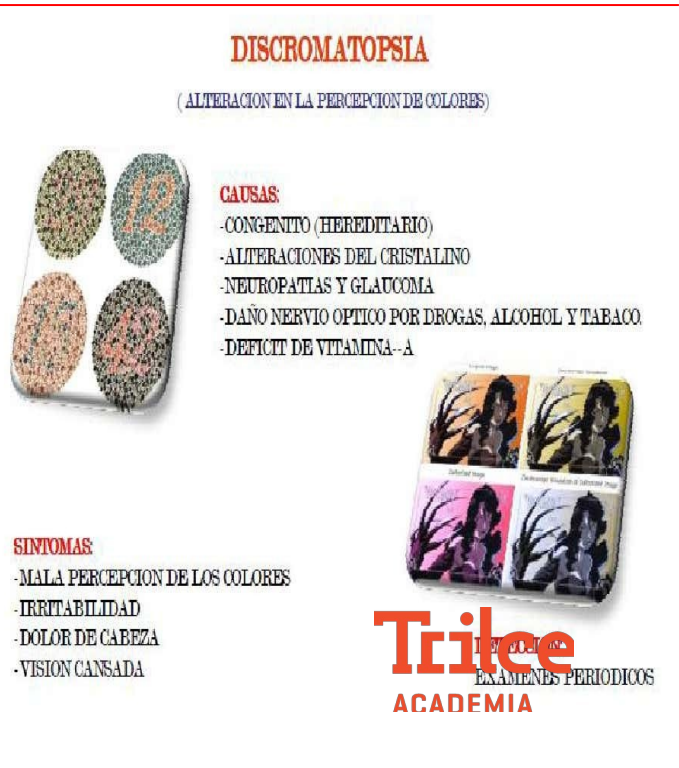
HIPERTRICOSIS



ICTIOSIS

CARIOTIPO : SINDROME DE TURNER





PREGUNTA N° 6

La anemia falciforme es una enfermedad que se produce por el cambio de un solo aminoácido en las moléculas de hemoglobina (encargadas de llevar oxigeno). En el África, donde se presenta esta enfermedad; también son altos los índices de malaria, enfermedad causada por un parasito que reconoce y se une a los glóbulos rojos. Curiosamente las personas que sufren de anemia falciforme no sufren de malaria. La anemia podría deberse a que en poblaciones Africanas ocurra la mutación a nivel del:

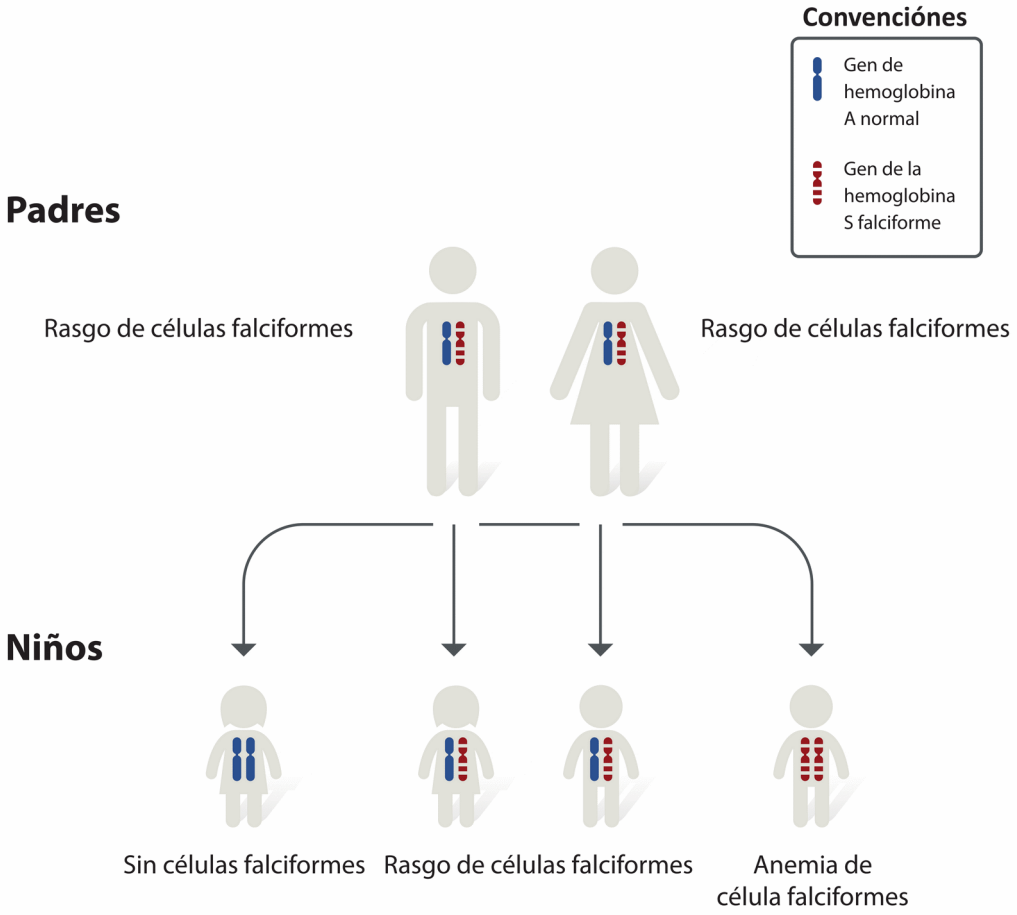
A) ADN mitocondrial.

B) ARN ribosomal.

C) Gen de la hemoglobina.

D) Gen único responsable de la fabricación de los glóbulos rojos.

E) Gen del ARN de transferencia.



Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N° 7

Si un determinado síndrome presenta 47 cromosomas (un cromosoma super numerario en el par somático 21), se acompaña de retardo mental, miembros cortos, defectos cardiacos y línea simiana palmar; se estaría refiriendo a:

A) Síndrome de Patau

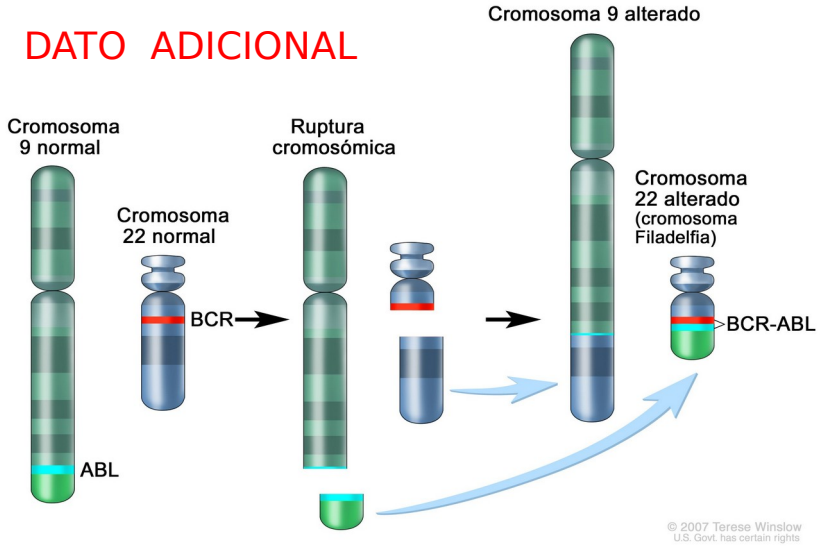
B) Síndrome Filadelfia

C) Síndrome de Turner

D) Síndrome de Edwards

E) Síndrome de Down

DATO ADICIONAL



En la leucemia mielógena crónica y la leucemia linfocítica aguda, con frecuencia se encuentran células de la médula ósea que contienen el cromosoma Filadelfia.

Cromosoma Filadelfia. Una sección del cromosoma 9 y una sección del cromosoma 22 se rompen e intercambian lugares. El gen BCR-ABL se forma en el cromosoma 22 donde se une a la sección del cromosoma 9. El cromosoma 22 alterado se llama cromosoma Filadelfia.

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N° 8

En referencia a la herencia ligada al sexo, relacione las siguientes columnas y marque la secuencia correcta:

I. Síndrome de Klinefelter
II. Ictiosis
III. Hipertricosis
IV. Síndrome de Turner

a. Formación de pilosidad profusa en el pabellón auricular
b. Cariotipo anormal con 45 cromosomas
c. Presencia de tres alosomas
d. Presencia de piel escamosa y con muchas cerdas pilíferas

A) Ic, IIb, IIId, IVa

B) Ia, IIb, IIId, IVc

C) Ic, IId, IIIa, IVb

D) Id, IIa, IIIb, IVc

E) Ic, IIa, IIIb, IVd

Trilce
ACADEMIA

PREGUNTA N° 9

¿Cuál de las siguientes afirmaciones No es verdadera para los individuos que son heterocigotos para el alelo de la anemia falciforme?

I. En lugares donde hay malaria, las mujeres heterocigóticas son más fértiles que las mujeres que son homocigóticas para el alelo normal.

II. La mayoría recibe el alelo para anemia falciforme por mutación.

III. Ellos son menos susceptibles a la malaria que los homocigotas normales.

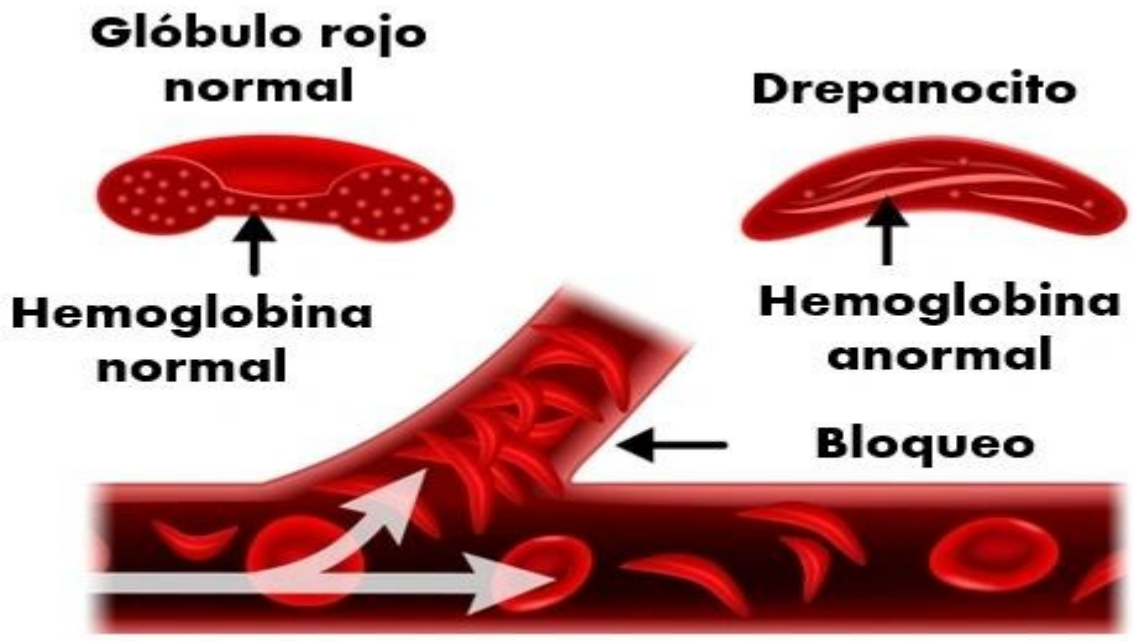
A) Solo I

B) Solo II

C) Solo III

D) Solo I y II

E) I, II y III



La anemia falciforme es un grupo de trastornos hereditarios en los que los glóbulos rojos adquieren forma de hoz. Las células mueren antes de tiempo, lo que deja una escasez de glóbulos rojos saludables (anemia falciforme) y puede obstruir la irrigación sanguínea y causar dolor (crisis drepanocítica). Algunos de los síntomas de la anemia falciforme son las infecciones, el dolor y la fatiga.
El tratamiento incluye medicamentos, transfusiones de sangre y, con menos frecuencia, trasplante de médula ósea.

Trilce ACADEMIA

PREGUNTA N° 10

Si se realiza la fecundación de un ovocito 24X por acción de un espermatozoide 23Y, resultaría:

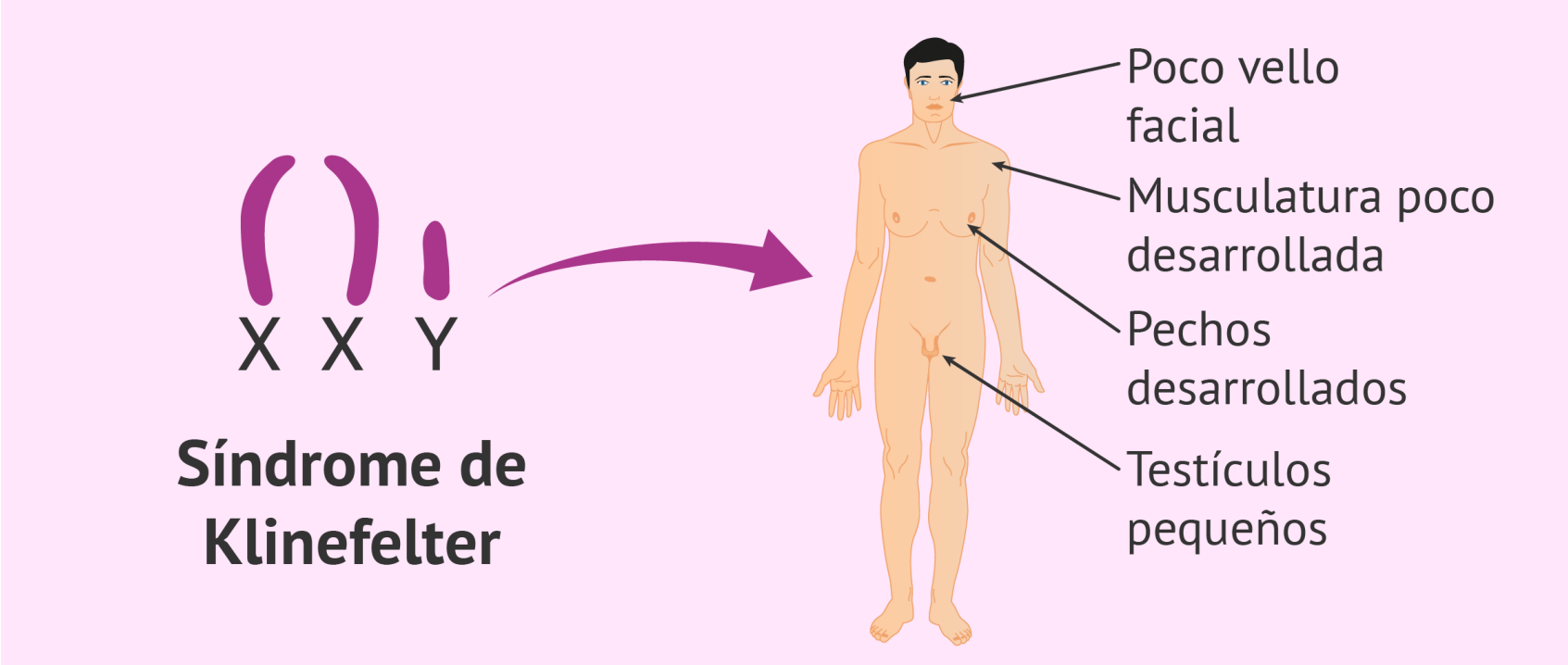
A) Mujer - monosómica sexual

B) Varón - trisómico somático

C) Mujer - monosómica somática

D) Varón - trisómico sexual

E) Mujer - síndrome de Turner



Trilce ACADEMIA

Trilce

ACADEMIA

MEJOR PREPARACIÓN A MENOR PRECIO